

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE  
PEDAGOGICKÁ FAKULTA  
Katedra speciální pedagogiky

**Dítě s Angelmanovým syndromem  
z pohledu speciálního pedagoga**

**Angelman Syndrome in a Child from the  
Viewpoint of Special Education**

**Bakalářská práce**

Vypracovala: Světlá Doubková

Vedoucí bakalářské práce: PhDr. Pavlína Šumníková, Ph.D.

Praha 2012

Prohlašuji, že jsem tuto bakalářskou práci vypracovala samostatně a výhradně s použitím citovaných pramenů, literatury a dalších odborných zdrojů.

Beru na vědomí, že se na moji práci vztahují práva a povinnosti vyplývající ze zákona č. 121/2000 Sb., autorského zákona v platném znění, zejména skutečnost, že Univerzita Karlova v Praze má právo na uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako školního díla podle § 60 odst. 1 autorského zákona.

V Praze dne 10.3.2012

podpis .....

Chtěla bych poděkovat mamince dítěte a organizaci „ANGELMAN CZ, občanské sdružení“ za vstřícnost, upřímnost, spolupráci a poskytnutí materiálů potřebných ke zpracování kazuistiky a PhDr. Pavlíně Šumníkové, Ph.D. za připomínkování a trpělivost.

*Andělé*

jestli vám vydám všechny svoje čerty  
odejdou s nimi moji andělé

zůstanu sám a bude mi to líto  
a ptát se budu kde je naděje

a marně za mne z rozbořených zvoníc  
dřevěné zvony budou vyzvánět

zelené sněhy nedosněží  
andělé bílí nevrátí se zpět

*Jan Skácel*

## Anotace

### Dítě s Angelmanovým syndromem z pohledu speciálního pedagoga

Tématem bakalářské práce je dítě s Angelmanovým syndromem z pohledu speciálního pedagoga. Jde o u nás všeobecně málo známý syndrom, který byl objeven a popsán v šedesátých letech anglickým lékařem dr. Angelmanem. V literatuře v naší zemi je tento syndrom zaznamenán minimálně, v praxi bývá často díky svým projevům zaměňován s jinými diagnózami, ale díky zvyšující se informovanosti a lepší diagnostice se můžeme se správně diagnostikovanými klienty setkat stále častěji.

Cílem práce je popis možností pedagogické i jiné intervence, rozbor tématu z hlediska genetického, kazuistika konkrétního dítěte, zmapování situace v ČR, informace o této problematice pro zájemce.

Klíčová slova: Angelmanův syndrom, genetika AS, strukturované učení, stimulace

## Annotation

### Angelman Syndrome in a Child from the Viewpoint of Special Education

The topic of this thesis is the Angelman syndrome in children. Generally, this syndrome is not a very common occurrence, and as a matter of fact it was discovered and described by Dr. Angelman, an English medical doctor, as late as in the 1960s. Czech literature contains only scarce information on this syndrome. Due to its practical demonstrations, the syndrome is often confused with other diagnoses. However, thanks to the always increasing level of knowledge and better diagnostic methods, more and more clients are now being assessed correctly.

The objective of this thesis is to describe the possibilities of educational and other intervention, to analyse the topic from the point of view of genetics, to present some actual cases and a chart of the situation in the Czech Republic, and eventually, to also summarize available information to those who are interested in this topic.

Keywords: Angelman syndrome, genetics of AS, structured learning, stimulation

# OBSAH

|   |           |
|---|-----------|
| <b>Úvod .....</b>   | <b>8</b>  |
| <b>1 Angelmanův syndrom.....</b>                                | <b>11</b> |
| 1.1 Dr. Harry Angelman .....                                    | 11        |
| 1.2 Etiologie a projevy Angelmanova syndromu .....              | 12        |
| 1.3 Genetické příčiny Angelmanova syndromu .....                | 19        |
| 1.3.1 Chromozomální strukturální aberace (genomové mutace)..... | 19        |
| 1.3.2 Genetika Angelmanova a Prader - Willy syndromu .....      | 21        |
| 1.3.3 Prader - Willy syndrom - stručná charakteristika .....    | 23        |
| <b>2 Angelman CZ, občanské sdružení.....</b>                    | <b>24</b> |
| 2.1 Shrnutí odpovědí rodičů dětí s Angelmanovým syndromem ..... | 24        |
| <b>3 Vybrané metody speciálně pedagogické podpory.....</b>      | <b>28</b> |
| 3.1 Výuková metoda - Strukturované učení .....                  | 28        |
| 3.2 Metoda pro usnadnění komunikace - VOKS .....                | 31        |
| 3.3 Orofaciální stimulace .....                                 | 32        |
| 3.4 Alternativní metody .....                                   | 34        |
| 3.4.1 Son – RiseProgram .....                                   | 34        |
| 3.4.2 Reiky .....   | 35        |
| <b>4 Případová studie .....</b>                                 | <b>36</b> |
| <b>Závěr .....</b>  | <b>43</b> |
| <b>Seznam literatury .....</b>                                  | <b>44</b> |
| <b>Seznam obrázků.....</b>                                      | <b>48</b> |
| <b>Seznam grafů.....</b>  | <b>49</b> |
| <b>Přílohy .....</b>  | <b>50</b> |

## ÚVOD

Bakalářská práce se zabývá dítětem s Angelmanovým syndromem z pohledu speciálního pedagoga. Angelmanův syndrom je jedním ze vzácně se vyskytujících syndromů, což je jednou z příčin sporadického popisu v naší odborné literatuře. Výskyt jedinců v populaci je i dle statistického hlediska vzácný - uváděný počet dle americké Asociace Angelmanova syndromu (cit. 2011, <http://www.angelman.org/>) je 1 dítě na 10 000 - 30 000. V praxi bývá ještě těžší se s člověkem s tímto postižením setkat. Cílem práce je sumarizace poznatků a komplexní pohled s uvedením konkrétní ilustrační kazuistické studie, jako možný podklad pro práci speciálního pedagoga, zároveň zvýšení informovanosti rodičů a možná i odborné veřejnosti.

Každá jinakost vždy byla středem pozornosti a předmětem zájmu - v negativním, i v pozitivním smyslu. Nemoci a postižení provázejí lidstvo od počátku. Jednotlivá období se lišila pouze přístupem k lidem se znevýhodněním. Lidstvo si prošlo nejrůznějšími vývojovými peripetiemi, od represe, přes využívání lidí s postižením jako otroků, jejich vyvrhování ze společnosti, přes renesančně humanistické pojetí hledání vztahu k těmto lidem až k hledání možností jejich rovnoprávného uplatnění v rámci možností ve společnosti. (Pipeková, 2006) Pravdou však zůstává, že navzdory veškerému pokroku, se i dnes najde mnoho lidí, kteří díky své neznalosti nebo omezenosti mají negativní postoj k zařazení lidí se znevýhodněním do společnosti. Ke každému jednotlivci je důležitý individuální přístup, hledání motivace, postupů a cest, i když výsledek může být nejistý. Vyrovnat se s handicapem je často problémem okolí, ne „nositele“ znevýhodnění.

Tato práce si klade za cíl zvýšit obeznámenost s tímto syndromem natolik, aby se postupně alespoň název a obecné charakteristiky nositelů dostal do povědomí jako jiné diagnostické názvy. Jedním z důvodů může být fakt, že díky vývoji diagnostických metod se s touto diagnózou v posledních letech můžeme setkávat stále častěji. Přínosem pro rodiče by také mohl být seznam odkazů na stránky a knihy, kde lze zjistit více informací o jejich dítěti. Čím více se o konkrétním tématu mluví, tím více se dá nalézt nových postupů, přístupů, možností práce, v tomto případě pro zkvalitnění života a usnadnění komunikace. Převážně v anglicky mluvících zemích je Angelmanův syndrom jen jedním z hojně diskutovaných témat, existují organizace rodičů, přátel, odborníků,



jsou pořádány sbírky na financování výzkumů za podpory osobností. Jako zástupce můžeme uvést irského herce Colina Jamese Farrella (mimo jiné představitel hlavní role ve filmu „Telefonní budka“, nebo Alexandr Veliký ve stejnojmenném filmu, nositel „Zlatého glóbu“ za roli ve filmu „V Bruggách“, apod.), otce v současnosti devítiletého syna Jamese s tímto syndromem.

V oblasti speciální pedagogiky se pohybují již dlouhá léta a setkat se s něčím výjimečným, co třeba i nutí člověka hledat nové přístupy, je zde, stejně asi jako ve všech oborech, zajímavé. Osobně jsem se s dítětem s touto diagnózou potkala před lety, kdy byla do našeho zařízení přijata holčička, která se ale dle obecných charakteristik lišila od ostatních dětí se stejnou diagnózou (Dětská mozková obrna) a u níž byl později Angelmanův syndrom potvrzen. Byla v péči doc. MUDr. Alice Baxové (Centrum lékařské genetiky a asistované reprodukce, Praha), se kterou jsme začali spolupracovat a získali od ní první materiál v anglickém jazyce. Z tohoto materiálu, z internetových zdrojů v češtině i ze zahraničních serverů a z informací získaných od dam vedoucích organizaci převážně rodičů dětí s Angelmanovým syndromem bude tato práce vycházet.

Jak již bylo uvedeno, v literatuře u nás dostupné, není syndrom dostatečně popsán, pouze se dají najít zmínky, většinou v souvislosti s dalším genetickým postižením. Je jím Prader - Willy syndrom, kterého se práce také okrajově dotkne, protože díky svému genetickému základu spolu oba syndromy úzce souvisí. Oba syndromy mají stejný genetický podklad, což je ve většině případů uniparetální disomie mateřského nebo otcovského chromozomu a s tím spojené chybění funkce aktivních alel, nebo mikrodelece chromozomu (15q11 – 13). Tomu se bude věnovat kapitola o genetice, kde jsou mimo jiné zmíněny závěry výzkumu z disertační práce berlínské lékařky K.A.Tyler (1994).

Před pár lety vznikla i u nás organizace sdružující rodiče a přátele dětí s tímto znevýhodněním. Pořádají setkání, výměnu informací apod. V zahraničí existují podobná sdružení již dlouhé roky, navštívila jsem nejen stránky anglicky mluvících zemí jako je Anglie, USA, Austrálie, Nový Zéland, z nich jsou v podstatě také čerpány informace pro ČR, ale i stránky zemí sousedících s naší republikou. Také díky rozšíření možností komunikace prostřednictvím internetu a hlavně sociálních sítí, lze získat informace, nápady a zkušenosti z celého světa, existuje mnoho diskusních stránek (pro zajímavost i např. Syndrome de Angelman en Uruguay).

Součástí práce je dále seznámení s občanským sdružením působícím v naší republice a charakteristika metod a postupů, které jsou používány, nebo s jejichž použitím se

rodiče dětí s Angelmanovým syndromem setkaly, a které byly uvedeny v odpovědích v dotaznících.

Pro ilustraci problematiky obsahuje závěrečná část případovou studii konkrétního dítěte, jehož příběh by mohl být typický a mohlo by se s ní ztotožnit více rodičů se stejným znevýhodněním, hlavně v části procesu hledání správné diagnózy.

# 1. Angelmanův syndrom

## 1.1 Dr. Harry Angelman



**Obrázek 1.** *Dr. Harry Angelman*

(zdroj: [http://php.med.unsw.edu.au/embryology/index.php?title=2011\\_Group\\_Project\\_7](http://php.med.unsw.edu.au/embryology/index.php?title=2011_Group_Project_7))

Doktor Angelman (obr. č. 1) se ve své praxi se v roce 1964 setkal se třemi dětmi, jejichž projevy i vizáž mu připadaly velmi výrazně podobné. Napsal o nich do vědeckého časopisu v roce 1965 článek s názvem „Puppet children“. Následně v závislosti na charakteristických projevech se i názvem syndromu stalo „Šťastné loutky“. Inspirací pro pojmenování byl obraz renesančního malíře Giovanniho Francesca Carota (1480 - 1555/58) „Portrét dítěte s kresbou“ nebo „Dítě s loutkou / Dítě loutka“ (obr. č. 2). O mnoho let později byl syndrom pojmenován „Angelmanův syndrom“, také na základě nespokojenosti některých rodičů, kterým se pojmenování „Šťastné loutky“ zdálo pejorativní. Dalšími v současnosti používanými názvy jsou „Syndrom šťastného dítěte“ a novější pojmenování „Andělské děti“. Veškerá uvedená názvosloví odráží povahu těchto dětí, tzn. v drtivé většině jde o pozitivní a kladně laděné jedince.

V době, kdy dr. Angelman napsal svůj článek, však ještě příčina zůstávala neodhalena vzhledem k nedokonalostem genetického výzkumu. Chyba na části 15. chromozomu byla poprvé popsána v roce 1987 v USA, výzkum nadále pokračuje.



**Obrázek 2.** G.F. Carot „Portrét dítěte s kresbou“ (zdroj: <http://medicine-and-the-arts.tumblr.com/post/8552982392/boy-with-a-puppet-by-giovanni-francesco-caroto>)

Pro zajímavost lze uvést některá životopisná data. Doktor Angelman se narodil v roce 1915 v části Anglie Cheshire, ve městě Birkenhead jako páté ze šesti dětí Samuela a Elizabeth Angelmanových.

V roce 1938 promoval na Liverpoolské univerzitě. Druhé světové války se účastnil jako vojenský lékař, převážně v Indii, kde se staral o italské zajatce a kde si velmi oblíbil jejich řeč. Do civilu se vrátil v roce 1946. Následně pracoval v Londýnské nemocnici, v roce 1948 získal doktorát z medicíny a pracoval v Liverpoolu. Od roku 1950 pracoval jako pediatr v Lancashiru, ve Warrington General Hospital. Zabýval se také neurologií a výzkumem autismu. Svou aktivní činnost ukončil v roce 1976 odchodem do důchodu. Zemřel 8. 8. 1996. Oporou Dr. Angelmanovi byla jeho žena Audrey, která zemřela o tři roky později.

## **1.2 Etiologie a projevy Angelmanova syndromu**

Angelmanův syndrom postihuje chlapce i dívky přibližně ve stejném poměru 1:1, vyskytuje se ve všech geografických délkách, postihuje všechny etnické skupiny, je neléčitelný, ale protože není degenerativní, není ovlivněna délka života.

Dle údajů americké Asociace Angelmanova syndromu (cit. 2011, <http://www.angelman.org/>) sdružující asi 1 000 nositelů syndromu, je mnoho členů ve

věku čtyřicet let, zmiňuje i sedmdesátiletého. Výskyt v populaci je uváděn různý, v průměru je to jedno dítě na 10 000 - 30 000 dětí. Z toho statisticky vyplývá výskyt u nás na sta případů, ale protože je to postižení genetické s nutností příslušných vyšetření, která jsou prováděna v ČR až od roku 1997, je diagnostikovaných případů přibližně 30. Nejstarší diagnostikovaným jedincem je klient ročník 1987. Často jsou tyto děti zařazeny pod diagnózu dětská mozková obrna, nebo autismus. V zařízení, ve kterém pracuji, je jedna dívka diagnostikována, v současnosti je jí 17 let, u dalších dvou dívek (sester) bylo dle projevů vysloveno podezření na tento syndrom. Jde o mladé ženy ve věku 20 a 24 let, příslušné genetické testy nebyly provedeny.

Angelmanův syndrom je většinou diagnostikovatelný až ve věku kolem 3 - 7 let, kdy jsou typické projevy již snadno identifikovatelné. Van Lierde et al., in Tyler (1994) uvádí, že 2/3 pacientů jsou diagnostikovány ve věku 5 let. V raném dětství a u novorozenců nelze diagnostikovat, pokud by ovšem nebyly neprovedeny specifické genetické testy, což je vzhledem k mnoha různým typům genetických postižení nemožné. Při podezření na tento syndrom se provádí vyšetření DNA z krevního testu (chromozomální test, fluorescentní in situ hybridizace - delece a DNA - metylace). Vyšetření se v naší zemi provádí v Praze a Olomouci.

Vodítkem pro stanovení diagnózy je normální prenatální vývoj, běžný poporodní vývoj, dále pozorovatelné opoždění vývoje ve věku 6 - 12 měsíců, vývoj dítěte jde sice pomalu, ale stále kupředu, dle MRI a CT je struktura mozku normální, na EEG jsou patrné abnormality. Děti dosahují různé vývojové úrovně, škála je široká - některé děti chodí, jiné jsou odkázány na vozík, i mentální úroveň je na různé úrovni, ale převážně se pohybuje v pásmu středně těžkého až těžkého mentálního znevýhodnění. Ovšem stejně jako u jiných syndromů nebo znevýhodnění v případech, kdy je postižena verbální složka řeči (např. Rettův syndrom), je pozorovatelné větší porozumění, než je možno odhalit standardními testovacími metodami. Adekvátně reagují na běžné situace, i když nereagují verbálně. Jsou to děti velice přátelské, vyjadřují své pocity, emoce, mají rády společnost, jsou pozitivní. Typickým projevem jsou záchvaty smíchu, které se objevují po 1. - 2. roce (Tyler, 1994), ataktická toporná chůze s loutku připomínajícím držením končetin.

Po fyzické stránce je vývoj v normě, po 12. měsíci věku se u některých objevuje mikrocefalie. Jedná se o 60 - 70% případů (Robb et al., 1989, in Tyler, 1994). Děti mívají velmi často ploché záhlaví, hluboce posazené oči, vystupující spodní čelist, poruchy v dentální oblasti - místně od sebe vzdálené zuby, makrostomii, protruzi

jazyka, strabismus, výška bývá i v závislosti na výšce rodičů 148 - 178 cm. Ve starším věku se objevuje skolióza, může vymizet schopnost chůze. Mívají problémy s krmením, proto se objevuje u menších dětí nižší váha, později to nebývá pozorováno, jen výjimečně se objevuje obezita. Dívka z našeho zařízení je případ dítěte s problémy v příjmu potravy, je krmena, jí málo, nejraději má omáčky, kaše, sladká jídla, jogurty apod. Hodně dětí má rádo sladké, často to zvyšuje jejich aktivitu, ale v tomto konkrétním případě jsme vypožadovali až extrémní reakci - obrovskou euforii, rozšíření zorniček atd. V období puberty, která bývá opožděna o 1 - 3 roky, může dojít ke vzrůstu váhy. Převážně udrží kontinenci během dne. Umí nonverbálně sdělit své potřeby okolí, celoživotní péče je však nutná.

Příznaky syndromu se dají rozdělit podle výskytu na ty, které lze pozorovat u všech jedinců s diagnózou AS, až po vyskytující se minimálně.

Snad ve 100 % případů se vyskytují problémy se spánkem - mají sníženou potřebu spánku. Často bývají medikováni léky na spaní, což však není z dlouhodobého hlediska vhodné ani doporučované.

Převážná většina dětí (uvádí se 90%) má epilepsii, která se objevuje mezi 6. - 48. měsícem života, průměrná doba jsou dva roky (Rob b et al., 1989, in Tyler 1994). Intenzita záchvatů je různá, od absencí po grand - mall. Záchvaty mohou postupně vymizet.

Mezi hlavní příznak, vyskytující se u všech jedinců, patří neschopnost verbálního projevu. Pokud nějaký je, jedná se maximálně o izolované slovo, v případě naší klientky je to slovo „mama“ v citově vypjatých situacích. Projevují se nonverbálně.

Dalším typickým projevem je problém s chůzí, motorikou a v psychomotorickém vývoji. Chůze je toporná, pohyby trhavé. Pokud mají schopnost chůze, používají na udržení stability horní končetiny - chůze ve flexi.

Všechny jsou usměvavé, mívají záchvaty neadekvátního smíchu. Takže absence řeči, chůze a smích jsou hlavními vodítky při podezření na Angelmanův syndrom, jak bylo již uvedeno dříve.

Dalšími znaky, které se vyskytují u převážné většiny jedinců (až 80%) jsou mikrocefalus, ploché záhlaví, epileptické záchvaty různé intenzity od přibližně třetího roku života, problémy s udržením čistoty, hyperaktivita, abnormality v EEG.

U méně než 80% se objevují problémy se sáním, následně s krmením tuhou stravou, značná salivace a vyplazování jazyka. Často si strkají ruce nebo různé předměty do úst a žvýkají je.

Mezi další vyskytující se znaky patří špatná termoregulace, spánkové poruchy, fascinace vodou, problémy s pigmentací. Především děti, u nichž je základem jejich genetického problému delece, mají světlé vlasy a oči - chybí gen řídící pigmentaci a produkující protein P, rozhodující pro syntézu melaninu. U dětí s uniparetální disomií tento problém není. S poruchou pigmentace může souviset oční albinismus a strabismus, oční vady se však obtížně korigují z důvodu hyperaktivity a pohybových charakteristik dětí.

Na základě informací americké „Angelman Syndrome Foundation“ (cit.2012, <http://www.angelman.org/>) se dají projevy a jejich popis přehledně rozdělit následujícím způsobem:

#### 1. Hyperaktivita

Dle „Buntinx IM, Hennekam RC, Brouwer OF, et al. Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. Am J Med Genet, 1995. 56(2): p. 176-83.“ citovaných na stránkách „Angelman syndrome foundation“ (USA) je hyperaktivita společným projevem v chování. Za vhodnější považují použít spíše výraz hypermotorika. V podstatě u všech dětí s Angelmanovým syndromem je zaznamenáno zvýšení pohybové aktivity, u chlapců i u dívek. Kojenci a batolata mohou vyvíjet zdánlivě nekončící činnosti, v extrémních případech si mohou způsobit drobná zranění - modřiny a odřeniny, starší děti střídají objekty zájmu, strkají si ruce do úst, projevují neklid, časté je i tahání, štípání, kousání. Soustavnou a důslednou výchovou se tyto projevy dají potlačit, nebo úplně eliminovat. U dětí může být krátkodobé soustředění důvodem narušení sociální interakce, protože se dítě nemůže plně věnovat vnímání projevů okolí. Avšak díky přirozené zvědavosti můžeme zvýšit zájem dětí o komunikaci, rozvíjet komunikační techniky. Dle výsledků pozorování dochází se zvyšujícím se věkem k poklesu hyperaktivity. V některých případech bývá nasazena medikace neuroleptiky, Risperdalem, obecně se vzhledem k možným vedlejším účinkům nedoporučuje. Formální studie zaměřená na zkoumání účinků léčby stimulanty, nebo neuroleptiky nebyla provedena.

## 2. Smích a štěstí

Dle stejného zdroje („Angelman Syndrome Foundation“USA, 2012) není znám důvod, proč je smích a projevy štěstí tak charakteristickým projevem Angelmanova syndromu. V nedávné době byly odhaleny části mozku zdravých jedinců, které „zodpovídají“ za smích. Jde o oblasti v čelním laloku, které se podílí na poznávacích procesech, zpracování, doplňkových motorických činnostech, pohybu, dále části hypohlamu, thalamu a dalších oblastí převážně v levé hemisféře. Ke zvýšené aktivaci těchto oblastí dochází větším přísunem dopaminu. U jedinců s Angelmanovým syndromem nebyly pomocí MRI a CT nalezeny žádné abnormální odchylky v těchto oblastech, spíše se tedy jedná o problémy v řízeném zpracovávání smíchu. Smích je tedy výraznou motorickou reakcí na podněty fyzické a duševní.

Prvně pozorovatelné může být toto chování ve věku 1 - 3 měsíce, kdy se může objevit výrazně brzký nástup a přetrvávání sociálního úsměvu, žvatlání a další verbalizace jsou opožděny. Projevy radosti a veselí zůstávají jako dominantní povahový rys, ve vzácných případech se může vyskytnout opačný projev - dítě křičí, je plačtivé.

## 3. Mentální znevýhodnění

Vzhledem k hyperaktivitě, poruchám pozornosti a obtížím v komunikaci je těžké objektivně posoudit výsledky testů k posouzení hloubky funkčního postižení. Dá se předpokládat, že jedinci s Angelmanovým syndromem mají vyšší kognitivní schopnosti, než vyplývá z testů. I přes tuto pochybnost je psychomotorický vývoj opožděn, za horní hranici možného rozvoje je uváděno 24 - 30 měsíců.

Na základě nonverbální komunikace vytváří jedinci s AS adekvátní odezvu. Díky svému vřelému vztahu k lidem si vytváří úzké citové vazby, rádi provozují společné aktivity s ostatními lidmi, pokud nejsou omezeni přílišným pohybovým postižením, nebo přítomností četných záchvatů, což se však projevuje jen v malém počtu případů.

## 4. Autismus

Některé z klinických příznaků AS se překrývají s projevy autismu - mávání rukama, stereotypie v chování, nedostatečnosti v expresivním vyjadřování a další, proto bývá Angelmanův syndrom při diagnostickém procesu zaměňován s autismem.

Další studie dokazují, že v rámci AS se u některých jedinců dají diagnostikovat rysy autismu, projeví se sníženou interaktivitou, umírněnějšími projevy radosti,



problematickým očním kontaktem apod., záleží i na typu genetické příčiny, jak jsou tyto autistické projevy výrazné.

## 5. Řeč

Některé děti s Angelmanovým syndromem mají dostatečné porozumění mluvené řeči, avšak schopnost mluvit se u nich nerozvine. Převážně používají 1 - 3 slova. I v této oblasti platí ovlivnění genetickou příčinou - děti s uniparetální disomií mohou mít větší verbální a kognitivní schopnosti, mohou umět používat více slov (až 20), i když třeba s nepřesnou výslovností, u jiného typu mohou tvořit jednoduché věty a aktivní slovní zásoba může být až 60 slov.

Kojenci a malé děti se více projevují pláčem, než žvatláním. Slovo „mama“ se může vyvinout kolem 10 - 18. měsíce, ve dvou až třech letech je jasné opoždění řeči. Děti často používají jako kompenzaci nějaký způsob nonverbální komunikace už do tří let věku (ukazují na části těla, používají znaky..). Pokud převažuje velká hyperaktivita, nemusí být dosaženo v počátečních fázích komunikace ani očního kontaktu. Schopnost neverbální komunikace se liší, jedinci mohou používat znakovou řeč, komunikační tabulky apod., ale je to vysoce individuální.

## 6. Komunikace

Drtivá většina AS nezíská funkční řeč. Všichni jedinci s AS komunikují, ovšem s různou úspěšností. Koresponduje to většinou s velikostí touhy konkrétního jedince komunikovat s ostatními lidmi kolem. Pokud nejsou úspěšní ve snaze o komunikaci, může dojít k projevům problémového chování - jsou to lidé, kteří mají velkou touhu komunikovat, ale mají také velká omezení v sebevyjádření. Proto každý způsob AAK, který podpoří jejich snahu, je přínosem. Převážně jsou upřednostňována gesta, která jsou schopni smysluplně využít, hlavně ve styku se známými osobami. Jak už bylo uvedeno, schopnost rozumět převyšuje schopnost vyjádřit se, proto je důležité rozvíjet možnost komunikace co nejdříve a ve spolupráci všech, kteří se na výchově jedince s AS podílí.

## 7. Poruchy spánku

Jak uvádí Angelman Syndrome Foundation (cit. 2011), bylo prokázáno, že snížená potřeba spánku a abnormální cykly probouzení jsou u dětí s Angelmanovým

syndromem běžné. U některých dětí se osvědčilo podání malé dávky melatoninu hodinu před spaním, používány jsou i léky na spaní.

Závěrem je možné shrnout: charakteristickými znaky pro jedince s Angelmanovým syndromem jsou ataktická chůze s typickými pohyby loutky, retardace vývoje, záchvaty smíchu, absence řeči, ploché záhlaví, místně vzdálené zuby. Epileptické záchvaty a hyperaktivita se snižují se stoupajícím věkem.

Není také vyloučena možnost výskytu sourozenců s Angelmanovým syndromem. (Tyler, 1994)

## 1.3 Genetické příčiny Angelmanova syndromu

### 1.3.1 Chromozomové strukturální aberace (genomové mutace)

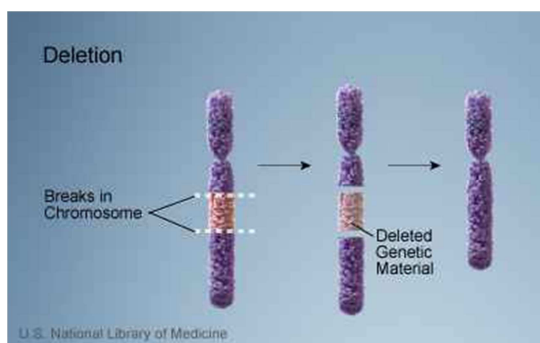
I pro speciálního pedagoga je důležité rozumět procesům, jejichž následkem jsou různá znevýhodnění.

Obecně jde při chromozomových strukturálních aberacích o procesy, při kterých dochází ke změně počtu nebo struktury chromozomů.

Pokud je zachováno původní množství genetického materiálu, jedná se o balancované aberace (svému nositeli nemusí přinést žádný problém, ovšem mohou se následně projevit jako nebalancované u další generace), pokud část materiálu zmizí, nebo přebývá, jde o nebalancované. Chromozom musí být přerušen nebo přestavěn na jednom nebo více místech.

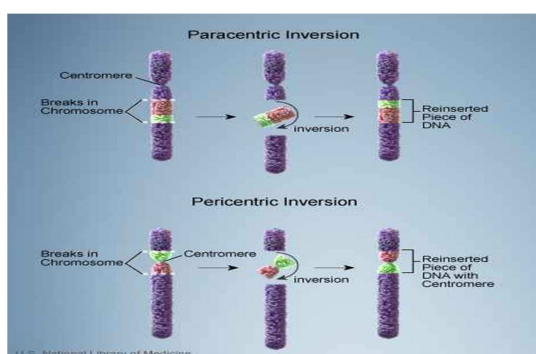
Tyto přerušení se dle typu nazývají:

- 1) delece - ztráta vnitřní části chromozomu



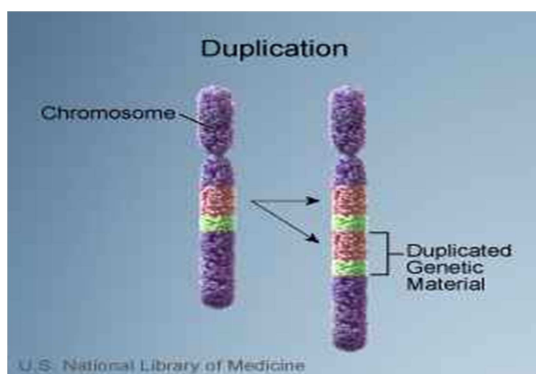
**Obrázek 3.** „Delece“ (zdroj: <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/illustrations>)

- 2) deficiencie - ztráta koncové části chromozomu
- 3) inverze - převrácení úseku chromozomu



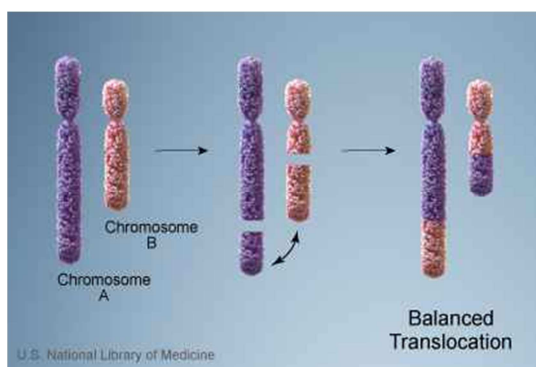
**Obrázek 4.** „Inverze“ (zdroj: <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/illustrations>)

4) duplikace - zdvojení částí chromozomu



**Obrázek 5.** „Duplikace“ (zdroj: <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/illustrations>)

5) translokace - přemístění částí chromozomu na chromozom jiný



**Obrázek 6.** „Translokace“ (zdroj: <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/illustrations>)

6) fragmentace - rozpad chromozomu na více částí

U jedince se mohou vyskytovat aberace vrozené, nebo získané v průběhu života na části buněk působením zevních vlivů a tyto jsou nepřenositelné na potomky. Jde například o změny v rámci nádorových buněk.

Některé tyto přestavby jsou neslučitelné se životem, další ovlivní svého nositele širokou škálou projevů a jejich kombinacemi - mentální znevýhodnění, fyzické změny, poruchy plodnosti apod.

V případě, kdy se jedná o změnu počtu chromozomů v buňce, počet chromozomů je buďto zvýšen, nebo snížen (aneuploidie), nebo dojde ke znásobení sady chromozomů (polyploidie).

Mutace mohou být spontánní (velmi malá část), nebo indukované fyzickými nebo chemickými mutageny. I když některé mutace projdou bez následků a zanedbatelné procento mutací je i prospěšných, většina mutací poškozuje svého nositele.

### 1.3.2 Genetika Angelmanova syndromu a Prader - Willy syndromu

Angelmanův syndrom i Prader - Willy syndrom se řadí mezi mikroleční genetické vady, podléhají genomovému imprintingu. V této práci jsou zmíněny oba z důvodu blízké příbuznosti.

Konkrétně u Angelmanova syndromu se jedná o ztrátu mateřského (maternálního) dědičného materiálu na dlouhém rameni 15. chromozomu, ke které dojde delecí (ztrátou, obr. č. 3) nebo uniparentální disomií (jsou předány dvě kopie chromozomu nebo jeho části od jednoho rodiče a žádná od rodiče druhého) v úseku q11 - q13.

Uváděná četnost výskytu Angelmanova syndromu v literatuře na základě delece je v 60 % případů (Tyler, Genetische Aspekte zur Ätiologie des Angelman Syndroms, 1994, str. 14).

U Prader - Willy syndromu jde o ztrátu otcovského (paternálního) materiálu nebo maternální disomii na stejném úseku 15. chromozomu.

Pokud dojde ke ztrátě genetického materiálu od jednoho rodiče, materiál děděný od druhého rodiče je nedostatečnou kompenzací ztráty.

Chybějící úsek 15q11q13 u Angelmanova syndromu obsahuje více než 100 genů, z nichž bylo identifikováno zatím 6 různých genů se známou funkcí, pro srozumitelnost lze uvést P-gen, který hraje roli v syntéze melaninu (Tyler, Genetische Aspekte zur Ätiologie des Angelman Syndroms, 1994, str. 18).

Ve 20 % případů jsou u jedinců s Angelmanovým syndromem nalezeny alely pocházející od obou rodičů, což souvisí s doloženým výskytem více dětí s tímto syndromem v téže rodině. U syndromu Prader - Willy pouze minimálně.

Výskyt jedince s Angelmanovým syndromem je ovlivněn pohlavím rodiče předávajícího gen. Dochází ke genomickému imprintingu, kdy je aktivita určitého genu omezena dle toho, od kterého rodiče pochází. Pokud dojde k paternálnímu imprintingu, otcovský gen není vyloučen, ale je inaktivován imprintingem. Pokud dále dojde k mutaci tohoto genu, potomci budou fenotypově normální, všichni ženští potomci mohou předat dále tento gen s 50% pravděpodobností dětem, u těch by byl inaktivován paternální gen a mutovaný gen by se prosadil. Tomu se zabrání v případě, že potomci dědí od otce. Ve své studii Tyler uvádí tři příklady rodin s vícečetným výskytem jedinců s Angelmanovým syndromem:

1) rodina se třemi sourozenci s Angelmanovým syndromem, kde i matka měla stejnou mikrolepci, ale neprojevila se, protože byla zděděna po otci

2) v další rodině měly tři sestry čtyři děti s Angelmanovým syndromem

3) ve třetí tři sourozenci se stejnou genovou delecí, kde matka i dědeček byly fenotypově normální

U Prader - Willy syndromu se jedná o maternální imprinting na podobném základě jako je popsán výše. Závěrem je, že za Angelmanův syndrom a Prader - Willy syndrom zodpovídají vedle sebe těsně ležící genové lokace, ne stejný gen, protože pokud by existoval stejný gen, který způsobuje oba syndromy, musel by se u matek uvedených v předchozích třech případech projevit Prader - Willy syndrom (Greally, 1990, Saitoh et al, 1992, Schinzel et al, 1992, Wagstaff et al, 1992 in Tyler, 1994).

Byl zaznamenán i výskyt Angelmanova syndromu a Prader - Willy syndromu v jedné rodině, jednalo se o sestřenice.

Nejčastější příčinou Angelmanova syndromu z hlediska genetického je tedy delece (60 %), ovšem v relativně velkém procentuálním zastoupení je důvod neznámý - diagnostické testy jsou negativní (15 %). Mutace úseku UBE3A je nalezena asi v 6 % případů, defekt imprintingu ve 4 %, disomie a jiné chromozomální abnormality ve 2 %.

U Prader - Willy syndromu je výskyt sourozenců sporadičtější, protože jde buď o paternální delecí, nebo maternální disomii (Hasegawa et al. 1984, in Tyler 1994).

A jaké je riziko opakování Angelmanova syndromu? (Tyler, 1994)

- jde-li o pacienta s de novo delecí je riziko opakování stejné, jako u běžné populace, tzn. 1 - 2 %

- patří-li mezi pacienty, u kterých jsou objeveny mateřské i otcovské alely, zvyšuje se riziko velmi výrazně - na 50 %

- je-li vyloučena delece a disomie, je riziko asi 18 %

Genetická diagnostika syndromu je prováděna pomocí laboratorních testů. Mezi ně patří FISH analýza (Fluorescent in Situ Hybridization), DNA metylace, specifická molekulární deleční analýza v IC oblasti, test molekulární analýzy UBE3A, poslední dva jmenované nejsou běžné. Většinou je prováděna kombinace testů.

Z nových výzkumů v oblasti genetiky Angelmanova syndromu lze uvést výzkum dr. Edwina Weebera. Podrobný popis podstaty výzkumu lze nalézt na webových stránkách „Rare Disease Days“. Jedná se o název organizace a zároveň jde o každoroční stejnojmennou akci celosvětové organizace „EURORDIS“, která sdružuje pacienty se vzácnými onemocněními. V roce 2007 prováděl dr. Weeber společně s dr. Ype

Elgersmem výzkum na myších. Výsledkem bylo zjištění, že neurodefekty u osob s Angelmanovým syndromem může způsobovat absence CaMKII enzymu, který je nezastupitelný pro učení a paměť. Tuto absenci (nebo sníženou přítomnost) zapříčiňuje delece nebo mutace maternální části genu UBE3A. V rámci pokusů dokázal u myší, že se může v případě Angelmanova syndromu jednat o biochemické působení, ne vrozenou vadu. Na tomto zjištění mohou být postaveny další výzkumy vedoucí ke zmírnění následků znevýhodnění.(2012, <http://www.rarediseaseday.org/research-hall-of-fame/nominee/dr-edwin-weeber>)

Dr. Edwin Weeber je neurobiolog, zabývá se buněčnými a molekulárními mechanizmy zapojenými do procesu učení a paměti. Své poznatky aplikuje do vývoje nové léčby kognitivních poruch. Soustředí se mimo jiné převážně na Alzheimerovu chorobu, Angelmanův syndrom, schizofrenii. V současnosti je ředitelem „Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics“.(2012, <http://www.cureangelman.org/>)

### **1.3.3 Prader - Willy syndrom - stručná charakteristika**

Zmíněný syndrom byl popsán v roce 1956, postihuje chlapce i dívky, je nejčastější genetickou příčinou obezity. U některých jedinců jsou příznaky nevýrazné, jsou proměnlivé věkově.

Hlavními fyzickými znaky je malý vzrůst, obezita (jiná skladba tělesné hmoty - převažuje hmota tuková), charakteristická tvář - mandlový tvar očí, plochý obličej, strabismus, hypotonie, problémy v sexuálním vývoji - hypogonadismus, nevyvinuté genitálie. Je přítomno vývojové opoždění, nebo mentální znevýhodnění (na úrovni lehkého až středního stupně). Charakteristické jsou výkyvy nálad, poruchy chování, fascinace jídlem, vyšší práh bolesti, sebepoškozování. Uvedené projevy souvisí také s chybou funkcí hypotalamu.

Tento syndrom je uváděn z důvodu velmi blízké příbuznosti Angelmanova syndromu a Prader - Willy syndromu a z hlediska možnosti výskytu obou syndromů v jedné rodině. (Tyler, 1994)

Předchozí část práce se věnovala objasnění genetické podstaty Angelmanova syndromu a možných limit z tohoto znevýhodnění vyplývajících. Navazující část se bude věnovat situaci v naší zemi a popisu vybraných možností speciálně pedagogické podpory.

## **2. ANGELMAN CZ, občanské sdružení**

Vzhledem k nízkému počtu diagnostikovaných dětí u nás bylo v roce 2006 založeno občanské sdružení, které si klade za cíl sloužit jako zdroj informací, sdružující pomocný a poradní orgán pro rodiny. Bylo založeno dvěma matkami dětí s Angelmanovým syndromem, má právní subjektivitu, práce pro sdružení probíhá jako dobrovolnická. V současné době má sdružení asi 30 členů. Organizace vedle šíření informací, podpory rodin a zvyšování informovanosti pomocí letáků a informační brožury (vydané v roce 2011), pořádá také pravidelná setkání rodin. Předsedkyní je Ing. Markéta Mikuláčková, místopředsedkyní Stanislava Nimmerichterová. Místem působení sdružení je Česká republika, avšak pomáhá i na Slovensku, kde podobná organizace ještě založena nebyla.

V médiích byl Angelmanův syndrom představen v roce 2010 na TV Barrandov krátkou zprávou ve zpravodajské relaci o setkání rodičů. Hlavně však prostřednictvím dokumentu na ČT 2 v březnu loňského roku s názvem „Andělské děti“.

### **2.1 Shrnutí odpovědí rodičů dětí s AS**

Šetření mezi rodiči dětí s AS bylo provedeno kvantitativní metodou, dotazníkovou formou. Dotazníky byly rozdány na letním setkání pořádaném organizací a také rozeslány prostřednictvím sdružující organizace.

Formulace otázek směřovala respondenty k volným odpovědím s cílem získat informace o projevech a psychomotorickém stavu dětí s Angelmanovým syndromem v naší zemi.

Otázky byly zaměřeny na zjištění věku, typu genetické příčiny, kým a v jakém věku bylo vysloveno podezření a byla provedena diagnostika, jaký typ zařízení navštěvují a jaký výukový plán plní, zda jsou využívány nějaké speciální metody při práci s dítětem, jak komunikuje, úroveň sebeobsluhy, rehabilitační metody, specifické projevy, vztahová oblast, oblast zdravotní, spánek a jídlo.

Dotazník vyplnilo devět rodičů.

*Úvodní otázky směřovaly na zjištění věku, pohlaví jedince a typ genetické příčiny.* Věk respondentů se pohyboval v rozmezí 3 - 25 let. Chlapců bylo 7, dívků 2. Jako převažující genetickou podstatou se potvrdila v sedmi případech delece, v jednom



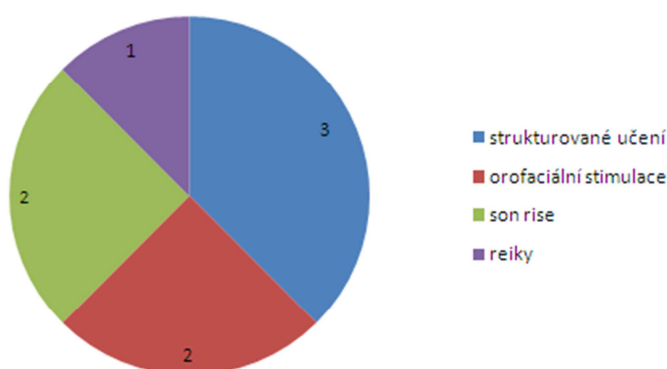
případě se jedná o uniparetální disomii, v jednom případě rodič příčinu nezná. To i v tomto malém množství potvrzuje v předchozích kapitolách uváděný fakt, že delece je nejčastější příčinou vzniku Angelmanova syndromu (Tyler, 1994).

*Následně otázky byly směřovány ke zjištění kdo a v kolika letech syndrom u dítěte odhalil, nebo kdo a kdy vyslovil podezření.*

Jak vyplynulo z odpovědí, děti byly diagnostikovány mezi 2. - 13. rokem věku. V pěti případech vyslovil podezření genetik, ve čtyřech neurolog. Čím vyšší věk dítě mělo, tím vyšší byl věk, ve kterém proběhla diagnostika. To může být v přímé souvislosti s rozšiřováním povědomí o této problematice u nás.

*Další úvodní otázky sledovaly vzdělávání a speciálně pedagogickou podporu.*

Děti navštěvují převážně základní školu speciální, případně mateřskou školu speciální, v jednom případě běžnou mateřskou školu s asistentem, nejmladší respondent je v domácí péči. Vzdělávání probíhá dle příslušných RVP a osnov rehabilitačních tříd. Z metod speciálně pedagogických bylo uvedeno ve třech případech využití metody Strukturovaného učení, u dvou dětí bylo využito metody orofaciální stimulace, ve dvou případech je využívána alternativní metoda Son - rise, v jednom případě metoda Reiky. Tyto metody jsou blíže popsány v navazující kapitole.



**Graf č. 1.,** Grafické zobrazení využívaných metod speciálně pedagogické podpory“

*V otázce 9 - 13 byla zjišťována úroveň komunikace, motorická úroveň, sebeobsluha a využívání rehabilitačních technik.*

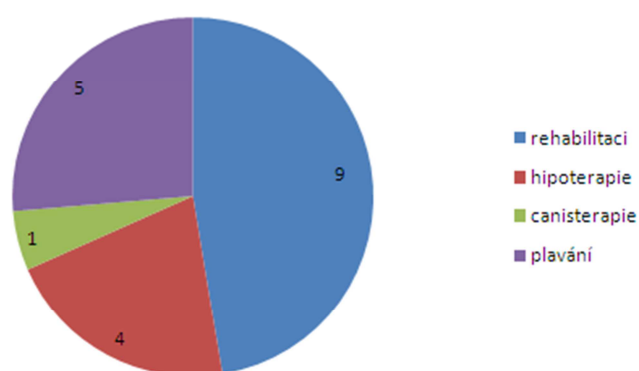
Co se komunikace týče, byla shodně uvedena ve všech případech komunikace neverbální, děti mají svá gesta, používají posunky, zvuky, ukazují, vyjadřují svá přání

uchopením za ruku. Ve dvou případech byla uvedena metoda VOKS jako prostředek alternativní a augmentativní komunikace.

Chůze s pomocí je udávána u čtyř respondentů, tři chodí, dva nechodí.

Sebeobslužné činnosti nezvládá 8 dětí, jedno s pomocí, osm respondentů jí s pomocí, jeden samostatně.

Všichni navštěvují rehabilitaci, čtyři využívají možnosti účastnit se hippoterapie, jeden canisterapie, pět dětí pravidelně plave.



**Graf č. 2.,** Grafické zobrazení využívaných rehabilitačních technik“

*Otázky 14 - 19 se týkaly specifických projevů, osobnosti a oblíbených činností dětí.*

Mezi uvedenými specifickými projevy se objevil křik, častý smích, trhavé pohyby, mává rukama, houkání, výkřiky, kopání nohou.

Z charakterizujících rysů osobnosti bylo nejčastěji uvedeno: veselá, usměvavá povaha, dobrá nálada, hyperaktivita, dobrá nálada. Všechny děti jsou pozitivně laděné, s kladným vztahem k lidem, společenské.

Oblíbené činnosti zahrnují: vše spojené s vodou, hudbu, tanec, společnost, houpání na houpačce, poskakování na míči, zvukové, světelné a blikající hračky, zatloukání kladivem, práce s náradím, grilování, otevřený oheň, výlety, koncerty, návštěvy ZOO, oslavy, hry s kostkami, puzzle, knížky, sledování televize, otvírání a zavírání dveří, zvonky u dveří, zrcátka, jízdu autem. I tyto oblíbené činnosti korespondují s charakteristikou syndromu z předchozího textu práce.

Agresivita byla všemi negována, čtyři děti jsou typově spíše aktivní, čtyři pasivní, v jednom případě neuvedeno.

*Závěrečné dotazy směřovaly na zjištění zdravotní stránky, problémů se spánkem a stravovacích návyků.*

Ve všech devíti případech byla potvrzena epilepsie, tři uvádí alergie, dva trávicí problémy.

Spánkové potíže uvedlo osm dotazovaných, u nejstaršího respondenta jsou udávány potíže do věku deseti let, následně bez problémů. Nejčastější obtíže byly typu časté buzení, noční bdění, nespavost, malá potřeba spánku, problematické usínání.

V šesti případech se objevují problémy s příjmem potravy - vyžaduje vše na malé kousky, vybíravý, hltá, odmítá některé potraviny, odmítá jídlo, vyžaduje krmení, nespolupracuje. Z preferovaných jídel se jedná o jídla mléčná, sladká, omáčky, těstoviny, jogurty. Ve dvou případech uvedena odpověď „jí všechno“.

Pokud výsledky dotazníkového šetření shrneme, dá se říci, že převažující genetickou příčinou znevýhodnění delecí, což se shoduje s údaji uváděnými v literatuře (Tyler, 1994). Děti s Angelmanovým syndromem jsou přátelské, mají v oblibě činnosti spojené s vodou, pobytem ve společnosti, jsou pozitivně laděné. Také se potvrdil výskyt epilepsie, spánkových poruch a psychomotorického znevýhodnění těžšího stupně u všech jedinců, problémy ve stravování u převážné většiny.

Většina obtíží je řešena prostřednictvím různých metod a speciálních postupů z oblasti speciální pedagogiky a z mnoha oblastí s ní souvisejících.

### 3. Vybrané metody speciálně pedagogické podpory

Z předchozích charakteristik se dají odvodit možnosti speciálně pedagogické podpory, která je pro rozvoj dětí společně s rehabilitací, nutná. Metod, které jsou prospěšné rozvoji, je mnoho, proto se popis bude zabývat těmi, které uvedly v odpovědích v dotazníku rodiče dětí s Angelmanovým syndromem.

Po stránce rehabilitační je důležitá úprava svalového tonu, rozvoj chůze, vhodná je terapie se zvířaty, ať již jde o canisterapii, nebo hippoterapii. Vhodné je také plavání a cvičení v bazénu, i vzhledem k oblibě vody. Z dalších lze mimo Bobath konceptu, Vojtovy metody a dalších, uvést metodu orofaciální stimulace. Ve své práci se věnuji (vzhledem ke zkušenostem s touto metodou z praxe) orofaciální stimulaci dle argentinského lékaře Castilla Moralese.

V oblasti vzdělávání - děti jsou zařazovány do rehabilitačních tříd, výuka probíhá dle příslušných osnov a vzdělávacích plánů. Protože děti s Angelmanovým syndromem mohou být považovány mimo jiné za autistické, je pro ně systém vzdělávání metodou strukturovaného učení velmi vhodný. Je však přínosem i pro děti s jiným postižením, kde je přítomno mentální znevýhodnění, pro svou systematickosti, přehlednost, členění.

Vhodné je také využití relaxačních místností typu Snoezelen, muzikoterapie, zooterapie, canisterapie, a dalších speciálně pedagogických a rehabilitačních technik.

#### 3.1 Výuková metoda - Strukturované učení

Metoda strukturovaného učení byla vytvořena pro výchovu a vzdělávání lidí s autismem. Podkladem metody je TEACCH program a Loovasova invenční terapie, jejichž základem je behaviorální a kognitivně - behaviorální intervence, tzn. jsou postaveny na teoriích učení a chování (Čadilová, Žampachová, 2008).

*„Behaviorální intervence se zaměřuje především na vnější změnu podmínek učení a chování jednotlivce, zatímco kognitivně - behaviorální intervence je zaměřena nejen na vnější podmínky chování člověka, změnu vnějších podmínek učení, ale také na změnu jeho myšlení.“* (Čadilová, Žampachová, 2008, str. 25)

Přihlíží se také na mentální schopnosti, osobnost a charakterové jedinečnosti konkrétní osoby.

Cílem metody je maximální rozvoj, porozumění, zvládání denní rutiny, zpřehlednění, samostatnost.

Při práci se vychází z našich kulturních tradic - práce probíhá zleva doprava a shora dolů, jako např. při čtení knihy. Osvojení tohoto systému pomáhá k větší samostatnosti a nezávislosti, pochopení postupů, principů fungování těla, času, prostorové orientaci, zjednoduší učení (Čadilová, Žampachová, 2008).

Jedním ze základních pilířů struktury je *individualizace*. Jde o individuální přístup povýšený na snahu vytvořit ideální prostředí, pomůcky, vizualizací, komunikační a motivační systém pro každého jednotlivce.

Dalším je *strukturalizace*. Jde o smysluplné rozčlenění ať již konkrétních činností, nebo například dne. Systém slouží k zajištění přehlednosti a stability při orientaci v denních činnostech, nebo úkolech. Vytvoří se určitá pravidla, rutinně opakovaná, jedinec díky tomu získává jistotu. „*Bez zaběhnutých pravidel a bez možnosti opřít se o již vytvořené jistoty zvládne určitý jedinec nové události přicházející do života jen s velkými obtížemi, jiný je naopak přijme bez zaváhání. Nicméně platí, že se každý rád vrací na známá místa, ke známým lidem, prostě tam, kde to dobře zná.*“ (Čadilová, Žampachová, 2008, str. 31)

Struktura prostoru, pracovního místa, času a úloh - osvědčilo se její využití nejen u jedinců s autismem, ale i lidem s různým stupněm mentálního znevýhodnění, s kombinovaným znevýhodněním, nebo u dítěte s vývojovou dysfázií. U jedinců s jiným znevýhodněním, než je autismus, se většinou nedodrhuje striktně strukturalizace, ale používají se její prvky.

Struktura času se ve školním prostředí využívá pro orientaci v denním programu - rozvrhu. Je určen vytvořením denního režimu, v závislosti na konkrétních rozlišovacích, motorických a mentálních schopnostech jedince. Důležité pro zajištění funkčnosti je srozumitelnost informací, které jedinec prostřednictvím režimu dostává. Nejběžnějším je nástěnný denní režim. Na zdi je připevněn pruh materiálu (osvědčený je zátěžový koberec), na který jsou za pomoci suchého zipu upevňovány symboly činností, které budou během dne po sobě v daném pořadí následovat. Pokud je denní režim využíván u více klientů, je pro každého vytvořen vlastní, označený fotografií a jménem. Současně je na spodní část připevněna nádoba na odkládání tranzitních karet (volací karta, slouží jako pokyn „Jdi a podívej se.“). Symboly činností mohou být vyjádřeny různou formou - předměty, které zastupují konkrétní činnosti (malá botička - vycházka, tužka -

kreslení...), fotografiemi, lineárním znázorněním s popisem, lineárním znázorněním s potlačeným obrázkem a výrazným textem, pouze psanou formou.

Existují i další formy denního režimu - přenosný, dlouhodobý, který znázorňuje delší časový úsek, např. týden, apod.

*Vizualizace* jako další princip metody představuje mimo jiné i pomoc při rozvoji komunikačních schopností, doplňuje strukturalizaci. Jde o konkrétní vyjádření abstraktních pojmů pomocí zástupných předmětů (viz. předcházející odstavec s popisem symbolů činností).

Formou vizualizace činnosti je procesuální schéma, pomáhá při rozvoji sebeobsluhy, nácviku oblékání, jednoduchých činností v domácnosti apod. Nejjednodušší formou je předmětová, nejčastěji používanou je forma obrázková. Psaná je nejvyšším stupněm, vyžaduje funkční čtení s porozuměním (Čadilová, Žampachová, 2008).

Ne nepodstatnou součástí s velkou důležitostí je *motivace*.

*„Vše, co člověk činí, ať již z pohnutek fyziologických, jako je hlad, psychických, jako je potřeba něžnosti nebo opory, či duchovních, jako jsou morální zásady, směřuje k dosažení nějakého uspokojení, tělesného, duševního či duchovního. Proto také smysl lidského chování spočívá v uspokojování vzbuzených aktuálních a trvalejších pohnutek, motivů, jež vyjadřují řadu různých přirozených životních tendencí, které vyjadřují směřování k uspokojení řady potřeb, tj. nedostatků v biologickém i sociálním bytí člověka.“* (Nakonečný, 1998, str. 456)

U dětí (nejen) se znevýhodněním správná motivace důležitou součástí procesu výchovy. Nalezení motivace vhodné pro konkrétního jedince, ať se již jedná o sociální odměnu (pochvala, pohlazení, úsměv..), činnost (oblíbená hračka, počítač, hra, vycházka..), nebo materiální (oplatek, čokoláda..), má nezanedbatelný vliv na úspěšnost výukového a výchovného procesu i na redukci problémového chování.

*„Motivace lidského chování je velmi úzce spojena s psychickými procesy, které prožíváme... Jestliže přijmeme motivaci jako jednu ze složek psychické regulace činnosti, která zajišťuje fungování učení, aktivizuje kognitivní a motorické systémy, které nás vedou k dosažení určitých cílů, potom motivace podněcuje k chování, které udržuje dynamický růst osobnosti a její vnitřní rovnováhu. Motivace se uplatňuje v organizaci chování a stává se důležitým stimulem učení. Tím se vytváří vzorce chování, které jsou spojeny s důsledky, které byly vyvolány předchozím chováním. Základní podmínky učení, zpevnování, vystupující ve formě odměn a trestů, mají přímý*

*vztah k motivaci. Člověk je průběžně motivován k dosahování odměn a vyhýbání se trestům.*“ (Nakonečný, 1996 in Čadilová, Žampachová, 2008).

### **3.2 Metoda pro usnadnění komunikace VOKS**

Výměnný obrázkový komunikační systém VOKS se řadí mezi prostředky alternativní a augmentativní komunikace. Byl vyvinut pro podporu výuky a používání mluvené řeči u dětí s autismem, těžšími formami mentálního znevýhodnění, Downovým syndromem a dalšími vývojovými vadami. Má usnadnit orientaci v mluvené řeči, podpořit její funkční používání, umožnit vyjádřit přání, potřeby. Vychází ze systému „PECS“ - „The Picture Exchange Communication System“, který vznikl v USA pro děti s PAS (Knapcová, 2006, str. 5). Pro jazykové potřeby českého jazyka ho upravila PhDr. Margita Knapcová a od roku 2001 tuto metodu ověřovala dle tehdejšího názvosloví ve Speciální škole v Kopřivnici a v Jičíně. Úspěšně se uplatnil i u jedinců, u kterých jiné AAK prostředky nefungovaly.

Základním rozdílem oproti podobným obrázkovým komunikačním systémům je to, že obrázek jedinec přináší. Při nácviku se staví na principu výměny, kdy je obrázek vyměňován za oblíbenou věc, nebo pochutinu. To pomáhá pochopit komunikační význam celého systému (Knapcová, 2006, str. 5). „*Komunikace je sama o sobě velmi motivující, protože při nácviku dítě dostává to, co skutečně chce.*“ (Knapcová, 2006)

Dalším rozdílem je, že prvotním krokem nácviku je tvoření schopnosti obrátit se s žádostí na komunikačního partnera za strany dítěte. Nácvik provádí dva vyučující, jeden představuje komunikačního partnera - vše doprovází slovně, což podporuje rozvoj řeči, nebo pasivní slovní zásoby, druhý dítě pouze fyzicky vede, později se i od vedení upouští, aby se nevytvořila závislost.

Systém je tvořen otevřeným souborem obrázků - komunikačních symbolů. Jde o karty 5 x 5 cm, zatavené ve fólii. Je možné i použití barevných obrázků, pictogramů, fotografií, nebo předmětů dle potřeby a schopností dítěte. Počet může být neustále rozšiřován. Symboly jsou pomocí suchého zipu připevňovány do komunikační tabulky, nebo knihy. Pomocí barevného podkladu je odlišen druh slov (oranžový podklad - podstatná jména, zelená - slovesa..). Výuka probíhá v sedmi lekcích, začíná se nácvikem výměny obrázků (zástupný předmět..) x konkrétní požadovaná věc. V poslední lekci se klient učí spontánně reagovat - komentovat situaci kolem sebe.

Ne každému se podaří tohoto dosáhnout, ale i zvládnutí počáteční fáze je pro jedince prospěšné, i kdyby jen v pochopení toho, že komunikovat má smysl.

*„... shrnutí výhod VOKS:*

- je velmi rychle osvojitelný (většina dětí zvládá výměnu už v prvních dnech tréninku)*
- vysoce motivuje děti učit se tomuto systému (děti dostávají přesně to, co chtějí)*
- děti jsou sami iniciátory komunikace (přestávají být závislé na dospělých)*
- redukuje nevhodné chování*
- je dobře využitelný doma i na veřejnosti “ (Knapcová, 2006)*

Metoda VOKS je v této práci zmíněna z důvodu využití některých prvků při práci s dítětem z kazuistiky.

### **3.3 Orofaciální stimulace**

*„Celosvětový přístup k osobám zdravotně znevýhodněným neprobíhá nyní již pouze v rovině vyrovnávání příležitostí, ale ve vytváření podmínek vedoucích k úspěšnému začleňování těchto osob do společnosti. Podle současných poznatků lze pozitivní změny podmínek ovlivňovat cílenou intervencí, resp. řadou stimulačních programů vycházejících z technik léčebné, pedagogické a sociálně - pracovní rehabilitace. Jejím hlavním smyslem a cílem je co možná nejvíce podpořit optimalizaci podmínek přirozené integrace osob zdravotně znevýhodněných do aktivního života majoritní společnosti.“*  
(Drúzová in Morales, 2006, str. 15)

Orofaciální stimulace obecně je metodikou sloužící k nápravě problémů orofaciální oblasti (obličejová oblast, oblast krku a úst) vedoucí ke zlepšení poruch polykání, sání, žvýkání, mluvení. Nápravou a celkovou rehabilitací se zabývá mnoho konceptů (Bobath koncept, Vojtova aktivační terapie, Kabatova metoda, apod.). Na nápravě se podílí odborníci z nejrůznějších oblastí - logopedi, speciální pedagogové, rehabilitační pracovníci, lékaři, terapeuti, v neposlední řadě i rodiče. Pro účely této práce byla vybrána metoda Orofaciální regulační terapie, byla využita při práci s dítětem z kazuistiky.



Orofaciální regulační terapie dle argentinského lékaře Castilla Moralese - koncept neuromotorické vývojové terapie a orofaciální regulační terapie - byla původně vyvinuta pro děti s Downovým syndromem. Využívá se i při zlepšování stavu dětí s jinou diagnózou, jako je DMO, rozštěpy patra apod. Je zaměřena na rehabilitaci úst, obličeje a krku a nápravu patologií v této oblasti, čímž dochází v první řadě k nápravě problémů s jídlem, úpravě salivace. Metoda dr. Moralese vychází mimo např. Bobath konceptu i z jeho zkušeností získaných při pobytech a pozorování domorodců v Jižní Americe a jejich chování k dětem a sepsí s přírodou.

Tato metoda se do ČR dostala z Německa, kde v 80. letech začal profesor Hellbrugge z Dětského centra v Mnichově pořádat odborné vzdělávání pro terapeutů a rozšířil svou činnost po roce 1989 i do bývalého Československa. Vznikla dvě střediska - v Praze a v Bratislavě. U zrodu stojí taková jména jako prof. Lechta, MUDr. Dunovský, prof. PhDr. Matějček a další. S touto metodou jsem byla seznámena prostřednictvím PaedDr. Evy Matějčkové, která společně s dr. Nádvorníkovou ve spolupráci s brněnským sdružením „Efeta“ uskutečnila první přednášku o této metodě na Masarykově univerzitě v Brně. Následně dr. Matějčková přesídlila do Prahy, kde začala pracovat ve Speciálně pedagogickém centru „Dítě“ při SpMŠ Štíbrova a v Klubu rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem. Její působnost je však celorepubliková.

*„Svou prací jsme se orientovali na funkci. Ta je v našem konceptu nejdůležitějším prvkem. Porozumět různým patologickým procesům v oblasti orofaciálního komplexu lze pouze za předpokladu, že známe jeho normální fyziologické fungování.“* (Morales, 2006, str. 23)

Pod pojmem funkce je zahrnut pohyb, hmota, prostor, energie, regulace, které musí být v rovnováze. Pokud tomu tak není, mohou se vytvořit patologie. Touto terapií se má docílit co nejpřesnější pohybový vzorec orofaciální oblasti pomocí manuálních technik a stimulováním sensorických systémů dotykem, tlakem, tahem, lechtáním, vibracemi. Důraz je kladen i na správné držení těla. Metoda zahrnuje také použití ortodontických aparátů.

### **3.4 Alternativní metody**

V odpovědích rodičů dětí s AS se objevily jako využívané dvě z mnoha alternativních metod. Budou uvedeny bez komentáře. Nejen v případě alternativ záleží vždy na důvěře ve zvolenou metodu. Je na úsudku rodičů a odborníků, zda se nechají těmito metodami oslovit.

#### **3.4.1 Son – Rise Program**

Tento program byl vytvořen rodiči autistického chlapce pro práci s dětmi s autismem. Prvotně je zaměřen na domácí podporu a vzdělávání těchto dětí. Základem je láska a respekt jako nejdůležitější motivační prvek rozvoje. Je postaven na několika principech:

- joining: jde o přiblížení se světu dítěte prostřednictvím nápodoby a participací na jeho rituálním chování, tudíž nezakazujeme, ale snažíme se napodobovat a tím se dítěti přiblížit
  - motivace: pomocí předchozího zjistíme, co dítě motivuje a toho se využije při učení, nejen akademických dovedností, začátkem je oční kontakt, různé formy komunikace a podobně. Nejedná se o motivaci odměnou typu sladkost, oblíbená činnost, ale spíše jde o to, aby dítě pochopilo, že cílenou komunikací dosáhne rychleji svého cíle.
  - energie, entuziasmus, nadšení pro hru: předkládání nebo následování aktivit dítěte s nadšením, které se na něj přenese a upoutá jeho pozornost
  - učení pomocí interaktivní hry: učení v okamžiku, kdy je dítě v kontaktu
  - bezpředsudkový a optimistický přístup: nezáleží na věku, potenciál se může projevit kdykoliv
  - rodič jako hlavní terapeut programu: rodiče mají nejvíce motivace pomoci svému dítěti, nejlépe jej znají, tráví s ním nejvíce času
  - vytvoření klidného a bezpečného prostředí pro dítě (Son - Rise herna): vytvoření místa, kde se může dítě soustředit a nenachází se zde rušivé prvky
- Metodika zahrnuje i výstavbu řeči.

### **3.4.2 Reiky**

Tato metoda vychází z východních filozofií. V těle proudí energetickými drahami energie Reiky, existují energetická centra - čakry. Aby byl člověk v pořádku, musí být vše v harmonii. Duchovním polem souvisejícím s prouděním energií je aura. V podstatě jde o předávání a příjem energie a tím dojde k procesu léčení. Při procesu léčení osoba sedí, nebo leží, terapeut přikládá ruce na různé části těla přes oděv, nebo drží ruce nad tělem.

Popisované metody (mimo metod alternativních) jsou ověřeny v praxi a prvky z nich jsou používány také při práci s dítětem z následující případové studie.

## 4. Případová studie

Na závěr práce je přiložena případová studie ilustrující na konkrétním případě popisovanou problematiku.

### **Denisa M., nar. 1994**

U dítěte byla stanovena tato diagnóza: Angelmanův syndrom, mikrocefalie, epilepsie, autistické chování (lehká až středně těžká symptomatika), psychomotorická retardace (intelektové schopnosti v pásmu těžké mentální retardace, těžká porucha orientace a komunikace), dextrokonvexní skoliosa, asymetrie lopatek, těžká planovalgie nohou.

Deniska je drobnější, štíhlá slečna se světlou pletí, s hustými světlými vlasy, modrýma očima a světle hnědým obočím. Je spíše menší drobnější štíhlé postavy.

Je imobilní, pohybuje se na vozíku, sama dokáže jít pouze s pomocí a na krátkou vzdálenost pomalou chůzí, chůze je toporná, o široké bázi. V rámci místnosti se dokáže přesouvat po kolenou a s oporou se zvednout do stoje. V jejím chování jsou patrné pohybové stereotypie, které se při emočním vypětí zesilují, konkrétně se jedná o pohybování a mávání horními končetinami a hlavou, částečně doprovázené vokalizací. Je patrné špatné držení těla, nekoordinované pohyby. Ve třech letech vyslovovala MAMA, BABA, JOJO, NENE, v současnosti zůstalo slovo MAMA, které používá převážně v emočně vypjaté situaci. Běžným pojmům mluvené řeči rozumí, dokáže odpovědět na výběrovou otázku ANO - NE pohybem hlavy. Komunikuje také díky své velmi dobré mimice.

Co se týká oblasti sebeobsluhy, byla na základě speciálně pedagogické diagnostiky popsána nutnost výrazné dopomoci ve všech oblastech. Neoblékne se, nerozliší jednotlivé části oblečení, zip ani knoflík nerozepne ani nezapne, boty neobuje. Je krmena, jídlo ani lžíci do rukou neuchopí (pokud však jde o např. bonbony, které má ráda, je schopna si je pomocí dlaňového úchopu dopravit do úst), pije z hrnečku s pomocí. Patrná je výrazná salivace. Přes den udržuje čistotu, pomocí mimiky, nebo i částečně verbalizací naznačí potřebu, přes noc má pleny. Od r. 2004 pravidelná menstruace.

*„Deniska je přes den vysazovaná na záchod, v noci má plenu. Co se týče sebeobsluhy, je závislá na ostatních lidech. Deniska se postupem věku zklidnila, už nemívá tak časté záchvaty smíchu, kdy byla nezvladatelná. Nemohla jsem ji nakrmit,*

*sjížděla pod stůl, ani jsem ji kolikrát nebyla schopná obléknout. Tohle naštěstí pominulo a Deniska trochu spolupracuje.*“ (z výpovědi matky)

Je velmi společenská, má ráda lidi, je kontaktní k dětem, ale hlavně k dospělým, radost projevuje smíchem, pohybem. Ve velké oblibě má hudbu, vodu, zvukové hračky.

Deniska žije se svou matkou (ročník narození 1972), sourozence nemá, otec se po rozvodu manželství odstěhoval. Otec je o tři roky starší, oba rodiče mají středoškolské vzdělání. Matka má dva sourozence - sestry, jedna ze sester trpí Turnerovým syndromem, otec má také dva sourozence - bratry, v rodině staršího bratra gemini - synové.

Narodila se v matčiných 22 letech z prvního, fyziologického těhotenství, porod v termínu, bez komplikací. Porodní váha byla 3100g, míra 49cm, nebyla kříšena, po pěti dnech propuštěna z porodnice se svou matkou. Kvůli problémům při kojení a neschopnosti dítěte se přisát byla kojena tři týdny, dále na umělé stravě. Žádné vážnější problémy nebyly.

Kolem pěti měsíců začal vývoj stagnovat, tak byla Deniska odeslána na vyšetření na neurologii, kde bylo diagnostikováno opoždění odpovídající prvnímu trimenonu.

*„Do pěti měsíců Denisky jsme nepozorovali nic neobvyklého. Po půl roce jsme byly naší pediatričkou odeslány na neurologii, protože se Deniska přestala posunovat ve vývoji. Měla menší hlavičku, nekoordinované pohyby, hypotonii trupu i končetin, vyhaslé úchopy. Začaly jsme docházet na rehabilitaci, cvičily jsme Vojtovu metodu. Denisce se cvičení vůbec nelíbilo, pokaždé plakala. Ale já jsem viděla výsledky, tuto metodu jsme používaly až do sedmi let.*“ (z výpovědi matky)

V říjnu 1994 byla hospitalizována na neurologické klinice se závěrečnou diagnostikou DMO, psychomotorická retardace. V tomto roce ještě nebyla zaznamenána na EEG epileptická aktivita.

V roce 1995 bylo dítě odesláno na vyšetření na Kliniku dětského a dorostového lékařství VFN Ke Karlovu 2, Praha 2, aby se potvrdila, nebo vyloučila mitochondriální porucha. Po absolvování několika vyšetření včetně lumbální punkce a magnetické rezonance nebylo podezření potvrzeno a zůstává jako hlavní diagnóza psychomotorická retardace.

V květnu roku 1996 se objevil první epileptický záchvat, záchvaty se začaly objevovat nepravidelně, ale často a projevovaly se krátkodobým poklesem hlavičky. Následně v květnu roku 1997 byl nasazen lék Dexamethason. Později byl nahrazen léky Depakine a Rivotril, kterým měly být řešeny i objevující se poruchy spánku. Od roku 1998 není na EEG zaznamenána epileptická aktivita, nejsou pozorovány ani viditelné projevy záchvatů. Byl učiněn pokus vysadit lék Rivotril, ale vzhledem k velkým abstinčním příznakům od tohoto bylo upuštěno, jako pozitivní hodnotí matka fakt, že dávky léku nejsou zvyšovány.

*„Deniska byla od malinka velmi pozitivně laděná, vše ji zajímalo, hudba, hračky. Ale spíše pasivně sledovala. Spaní bylo v pořádku, jen jídlo nám dělalo starosti, málo jedla. Už v tak raném věku se hodně smála, až jí tekly slzy. Dalo by se říci, že měla záchvaty smíchu. V červnu 1997 nám udělala velkou radost, začala lézt po kolenou, koordinovaně, tak jak se mají střídat ručky i nožky. Uměla paci, paci, snažila se o slůvka MAMA, BABA, JOJO, NENE.“ (z výpovědi matky)*

Diagnostické pobyty při opakovaných hospitalizacích na neurologii neodhalovaly ani nadále jinou příčinu postižení.

V roce 1998 začala Deniska třikrát týdně navštěvovat stacionář v Brně na ulici Labská. Dle vyjádření matky tam byla spokojená.

*„Byla v kolektivu, měla pravidelnou rehabilitaci. Snažili jsme se Denisku motivovat ve všech směrech. Viděli jsme na ní, že nám rozumí, ale zpětná vazba od Denisky byla nepatrná.“ (z výpovědi matky)*

Pravidelně od svých šesti let jezdila Deniska na lázeňské pobyty, kde byla velmi spokojená díky aplikované hydroterapii, nejvíce se osvědčila léčba v Sanatoriu Klimkovice.

Na žádost matky byla v roce 2005 Deniska opětovně celkově vyšetřena na pražské metabolické klinice, s negativním výsledkem.

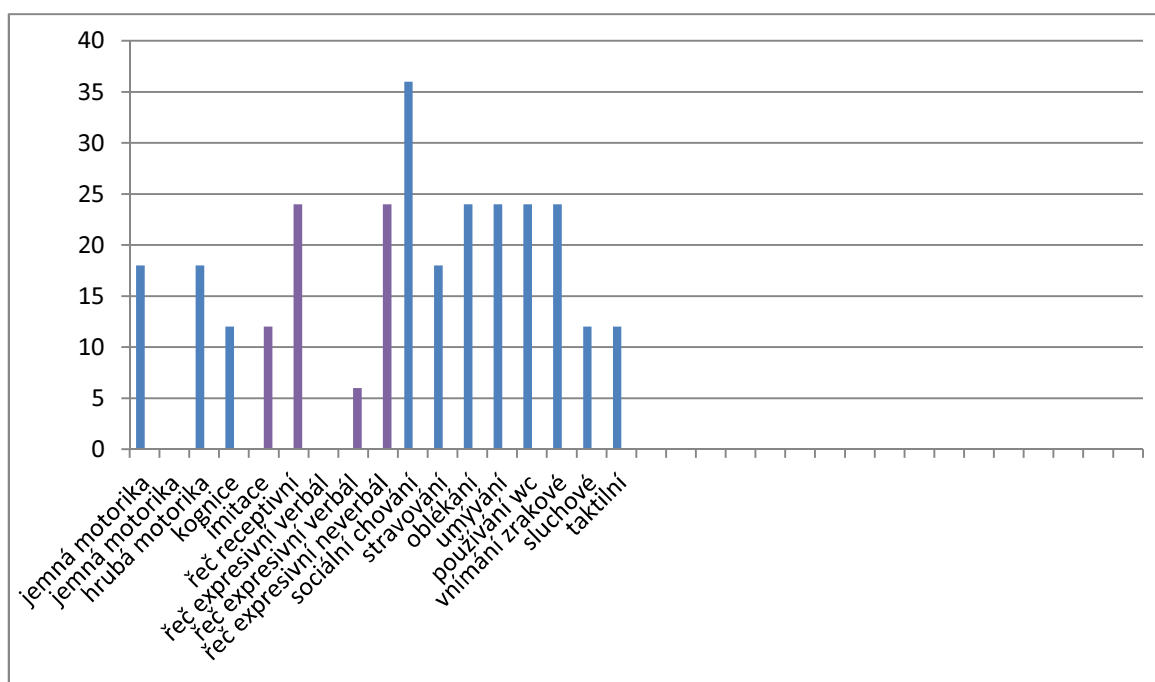
*„Ale Denisky si tam pouhou náhodou všimla paní doc. Baxová a podle klinických příznaků usoudila, že by u ní mohlo jít o Angelmanův syndrom.“ (z výpovědi matky)*

Následovalo cílené vyšetření na klinice v Praze, kde se dle laboratorních genetických testů podařilo potvrdit diagnózu Angelmanův syndrom.

„V jedenácti letech jsme se konečně dozvěděli Denisky diagnózu.“ (z výpovědi matky)

Pro rodinu to znamenalo úlevu, konečně po jedenácti letech byla známa definitivně diagnóza a mohli začít cíleně hledat informace a pomoc s konkrétně pojmenovaným problémem, možnost pochopit příčiny zvláštností v projevech a důvod absence verbální komunikace.

V osmi letech nastoupila k plnění povinné školní docházky do školy, dle tehdejšího názvu speciální školy, v současné době Základní školy speciální, kterou navštěvuje dosud. Byla zařazena do třídy pro děti s poruchami autistického spektra a pracuje v systému strukturovaného učení. Má vytvořen denní režim, původně předmětový a později tvořen fotografiemi, prioritní je ritualizace denních činností, dostatečný přísun podnětů, udržování čistoty, sebeobsluha. Dosažená úroveň v jednotlivých oblastech je uvedena v grafu (obr. č. 3).



**Obrázek č.3**Grafické znázornění dosažené úrovně v jednotlivých oblastech

Deniska je společenská, má ráda hudbu, ráda na ni i tancuje, velké oblibě se těší zvukové hračky, ale nejvíce oblíbená je jakákoliv činnost s vodou, nebo ve vodě. Má ráda cestování a lidi, je spokojená v kolektivu. Vytváří si pevné citové vazby na osoby.

*„Deniska rozumí běžným věcem, když má náladu, na otázku ano či ne odpovídá pohybem hlavy. Z mluveného projevu jí zůstalo pouze slůvko MAMA, ano, ví, že jsem to já. Oslovení používá nejčastěji při emocích. Dokonce se nám stalo, že se zlobila a křičela na mě mama. Rozumí komickým situacím a dokonce k nim někdy provokuje.*

*Na konec svého povídání bych chtěla říct, že Deniska je sluníčko, které září a dokáže rozzářit i nás ostatní. S Deniskou se prostě skvěle žije. Doufám, že si to samé myslí i ona o nás.“ (z výpovědi matky)*

Zajímavý může být také postup při hledání správné diagnózy, což bude ilustrováno souhrnem relevantních výpisů z lékařské dokumentace mapující postup diagnostiky a vývoj dítěte. Podrobnější výpis z dokumentace z let 1998 - 2009 je součástí práce jako Příloha č. 3.

Stručně lze shrnout následně: V roce 1998 byla přijata na Kliniku dětského a dorostového lékařství VFN v Praze 2, Ke Karlovu 2, k vyšetření pro suspektní poruchu mitochondriálního energetického metabolismu. Z předchozích anamnestických údajů vyplývalo, že do 5. měsíce probíhal vývoj v normě. V 5. měsíci bylo dítě odesláno na neurologii. Tam byl zjištěn centrální hypotonický syndrom, autistické projevy, mikrocefalie a psychomotorická retardace. Ve dvou letech se objevily první záchvaty trvající 1-2 minuty, projevující se poklesem hlavy, zavřením očí a apatií. Po vyšetření na neurologii v Brně bylo opakovaně zjištěno patologické EEG, dle CT atrofie kůry. Stav byl uzavřen jako věkově vázaný epileptický syndrom infantilní pozdní a léčen Dexametazonem. Došlo ke zlepšení stavu až do roku 1997, kdy se znovu začaly objevovat, proto byl nasazen Nitrazepam s pozitivními výsledky. Závěrečná diagnóza byla stanovena jako psychomotorická retardace, sekundární epilepsie. Byla medikována antiepileptiky Depakine a Rivotril.

Při dalším neurologické vyšetření v roce 2003 byla stanovena závěrečná diagnóza jako DMO smíšená forma spasticko ataktická, korová atrofie mozku, autistické rysy s vážnoucí expresivní složkou řeči.



Při vyšetření v roce 2004 se potvrdila snížená funkce štítné žlázy, celková diagnóza zůstala nezměněna až do roku 2005, kdy na opakovanou žádost matky bylo provedeno genetické šetření a potvrzen Angelmanův syndrom.

### **Pohled speciálního pedagoga, učitelky Denisky**

*„S Denisou jsem se setkala poprvé v září 2004, když byla zařazena do nově vzniklé rehabilitační třídy pro děti s kombinovaným postižením a autismem, ve které jsem učila. Na toto setkání nikdy nezapomenu. Na vozíku bylo přivezeno svojí maminkou hezké a milé děvčátko se světlehnědými vlasy, modrýma očima a jemnou světlou pletí. Tenkrát začalo mých krásných pět školních let s Denisou a zrodilo se přátelství s její maminkou a silný vztah s Denisou, který trvá dosud.*

*V roce 2004 byla Denisa zařazena ve Speciální škole jako dítě s DMO – kombinovaná forma + autistické rysy. Již po několika prvních týdnech bylo zřejmé, že chování Denisy je „jiné“ než u ostatních dětí s touto diagnózou. Nejvíce mě překvapila její dobrá nálada a smích za všech okolností, někdy až záchvatovité stavy smíchu, kdy se Denisa stávala nezvladatelnou a nebyla schopna vykonávat téměř žádnou činnost.*

*Brzy jsme si také spolu s mojí asistentkou ve třídě všimly, že tato příliš veselá nálada se výrazně stupňuje po sladkém jídle a pamlscích, snažily jsme se proto tato jídla omezovat. Denisa velmi preferovala cokoli z mléka, milovala zejména smetanový krém Lipánek. Dále měla v oblibě veškeré možné omáčky, již zmíněná sladká jídla a vejčeka. Neměla příliš ráda chleba a cokoli, co se jen trochu hůře kousalo. Denisa byla velmi vybíravá a získat ji pro nějaké „nové“ jídlo nebylo snadné. Byla krmená, potravu v ústech zpracovávala spíše žmouláním a jazyk vykonával pouze pohyb zepředu dozadu, nikoli do stran.*

*Denise bylo v době nástupu do mé třídy 10 let, mentální věk byl na základě psychologických vyšetření a podrobném sledování a diagnostice stanoven cca na 1 rok. Denisa byla imobilní, s dopomocí zvládla chůzi s oporou o široké bázi a připomínala držení rukou a způsobem chůze tak trochu loutku. Bez opory se na nohou neudržela. Ruce k úchopu téměř nepoužívala, pouze při manipulaci s gumovými knížkami, různými nafukovacími hračkami, které milovala. Ráda vyhazovala kostky či balonky z bedny. Cílené vkládání ale nezvládala. Jídlo, např. rohlík či oplatek dokázala chvíli udržet, ale měla tendenci ho dříve či později rozmáčknout. S různými gumovými bonbóny však*

*dokázala divy. Pokud jí nebyly dány přímo do pusy, zvládla je vylovit špetkovým úchopem ze sáčku a vložit do úst.*

*Verbálně se Denisa neprojevovala, dokázala pouze říci MAMA, pokud maminku viděla nebo jí maminka scházela, AA oznámení, že chce jít na toaletu (ne vždy).*

*Asi nejvýraznějším rysem Denisy bylo, že ač nekomunikovala verbálně ani jiným alternativním komunikačním systémem, svojí povahou a vstřícností k lidem a výraznou mimikou si dokázala každého získat a po sociální stránce působila jako dítě, jehož mentální věk je výše než jeden rok. Po pár měsících jsme s asistentkou přesně věděly, co nám Denisa „říká,“ co potřebuje, zda ji právě bolí v krku nebo je unavená, komunikovaly jsme beze slov a vlastně jsme si to ani neuvědomovaly.*

*Denisa nebyla však jen anděl, ale pěkné zlobidlo, které dokázalo rozparádít celou třídu. Výrazná byla také její nechut' cokoli se „učit“, určitá lenost až laxnost při získávání nových dovedností. Denisa vždy uměla více, než nám ukázala a vždy měla předpoklady umět více. Užívala si však péči, která jí byla poskytována zejména obětavou maminkou. Po dohodě s SPC pro děti s PAS, jsme začaly používat pro orientaci v denních činnostech denní režim tvořený nejdříve reálnými předměty, později fotografiemi. Osvědčil se a zejména pro nácvik tělesné čistoty byl výrazným přínosem.*

*Denisu velmi bavila hudební výchova a jakékoli pohybové aktivity, zejména vycházky a výlety, školy v přírodě. Ráda cestovala všemi možnými dopravními prostředky. Bylo na ní vidět, že vstřebává vše nové, co vidí kolem, o vše se živě zajímala. Měla ráda zvířata, což dávala najevo při hodinách zooterapie a při návštěvách v ZOO byla vždy nadšená a ochotná vstát ze svého vozíku a „běžet“ za zvířaty.*

*V lednu 2005 nás seznámila maminka Denisy s výsledky genetického vyšetření a diagnózou Angelmanův syndrom. To bylo Denise 11 let. Spolu s asistentkou jsme se seznámily se vším, co tehdy bylo o tomto syndromu známo a postupně se nám jako dílky mozaiky, skládaly jednotlivé Denisiny zvláštnosti a uvědomily jsme si, že Denisa je, jak se říká „učebnicový příklad“ dítěte s tímto syndromem.*

*Tato správná diagnóza nám pomohla při další práci s Denisou. Získaly jsme povědomí o možnostech jejího dalšího rozvoje i o mantinelech, ve kterých se můžeme pohybovat a přijaly jsme Denisu v celé její zvláštnosti a jedinečnosti.“*

## ZÁVĚR

Práce měla za úkol přiblížit a popsat jeden ze vzácných syndromů - Angelmanův syndrom a pohled speciálního pedagoga na tuto problematiku. Jedná se o poměrně „nový“ syndrom, poprvé byl popsán v polovině 60. let 20. století. Ne všechny příčiny jsou odhaleny, výzkum stále pokračuje, s rozvojem genetiky se hledají nové genetické postupy, jak příčiny odstranit, nebo zmírnit následky.

Obsahem je i rozbor genetické podstaty a okrajově z důvodu blízké příbuznosti se věnuje syndromu Prader - Willy, jehož základem je postižení stejného chromozomu. Pro větší přiblížení problematiky je uvedena konkrétní případová studie a informace shromážděné pomocí dotazníku od rodičů.

Stejně jako je každý člověk jedinečný, je jedinečné i znevýhodnění a zaslouží si poznání a adekvátní přístup. Znevýhodnění dětí s Angelmanovým syndromem je značné a hluboké, největším omezením je absence verbální komunikace, stav vyžaduje komplexní přístup, ale vzhledem k jejich opravdu „andělské“ povaze a ochotě přijímat nové podněty, je radost s nimi pracovat. Důležité je vhodně nastavit metody speciálně pedagogické a komunikační, využít i komunikace totální, aby byl těmto jedincům dán co možná největší prostor vyjádřit se a mohlo dojít ke zlepšení a později stabilizaci stavu.

*„Z hlediska postiženého dítěte má komplex všech nabízených služeb za cíl minimalizaci handicapu: v této souvislosti je nezbytné rozlišovat postižení, dysfunkci a handicap. Základní postižení (nemoc, strukturální léze CNS apod., „impairment“) podmiňuje omezení některých funkcí člověka („disability“), „handicap“ je pak projevem dysfunkce v daném sociálním prostředí, je podmíněn jak základním postižením, tak i vnějšími podmínkami, optimalizací podmínek jej lze významně redukovat.“ (Krejčířová, 1997, str. 422)*

## Seznam literatury

BEDNÁŘ, Jan. KUCIEL, Jiří. VYHNÁLEK, Tomáš. *Genetika*. 2. vydání. Brno: Mendelova univerzita, 2010. 148 str. ISBN: 978-80-7375-448-8

ČADILOVÁ, Věra. ŽAMPACHOVÁ, Zuzana. *Strukturované učení*. 1. vydání. Praha: Portál, 2008. 408 str. ISBN: 978-80-7367-475-5

JELÍNEK, Jan. *Biologie člověka a úvod do obecné genetiky*. 2. doplněné vydání. Olomouc: Nakladatelství Olomouc, 1996. 319 str. ISBN: 80-7182-027-X

KNAPCOVÁ, Margita. *Výměnný obrázkový komunikační systém - VOKS*. Praha: IPPP, 2006. 90 str. ISBN: 80-86856-14-3

KREJČÍŘOVÁ, Dana. *Dětská klinická psychologie*. 3. vydání. Praha: Grada Publishing, 1997. 450 str. ISBN: 80-7169-512-2

MORALES, Castillo Rodolfo. *Orofaciální regulační terapie*. 1. vydání. Praha: Portál, 2006. 183 str. ISBN: 80-7367-105-0

NAKONEČNÝ, Milan. *Základy psychologie*. 1. vydání. Praha: Academia, 2004. 590 str. ISBN: 80-200-0689-3

PIPEKOVÁ, Jarmila. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 2. vydání. Brno: Paido, 2006. 404 str. ISBN: 80-7315-120-0

PIPEKOVÁ, Jarmila. *Osoby s mentálním postižením ve světle současných edukativních trendů*. 1. vydání. Brno: MSD, spol. s r.o., 2006. 208 str. ISBN: 80-86633-40-3

RELICHOVÁ, Jiřina. *Genetika populací*. 1. vydání. Brno: Vydavatelství Masarykovy univerzity, 1997. 175 str. ISBN: 80-210-1542-X

SCHOPLER, Eric a kol. *Strategie a metody výuky dětí s autismem a dalšími vývojovými poruchami*. 1. vydání. Praha: Portál, 1998. 271 str. ISBN: 80-7178-199-1

ŠVARCOVÁ, Iva. *Mentální retardace*. 1. vydání. Praha: Portál, 2000. 178 str. ISBN: 80-7178-506-7

TYLER, Kerstin Alexandre. *Genetische Aspekte zur Aetiologie des Angelman Syndroms. Disertation zur Erlangung der Medizinischen Doktorwurde an den Medizinischen Fachbereichen der Freien Univerzität Berlin*. 1. vydání. Berlin: Papyrus - Druck GmbH, 1994. 89 str. Univerzitní knihovna Brno 19546, signatura knihovny M2 - 1008.094.

VÁGNEROVÁ, Marie. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. 3. vydání. Praha: Portál, 2004. 870 str. ISBN: 80-7178-802-3

VÁGNEROVÁ, Marie. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. 3. vydání. Praha: Portál, 2004. 870 str. ISBN: 80-7178-802-3

ŽIŽKA, Jan. *Diagnostika syndromů a malformací*. 1. vydání. Praha: Galén, 1994. 405 str. ISBN: 80-85824-04-3

GOLDSTEIN, Mark I., et. *Chronic disorders in children and adolescents*. New York: Springer. str.34-37. ISBN: 978-1-4419-97630

Cognitive and Adaptive behavior Profiles of children with AS, American Journal of Medical Genetics 128A:110-113, 2004

## Internetové zdroje

*Angelman.cz* [online]. 2010. *Stránky Občanského sdružení rodičů a přátel dětí s Angelmanovým syndromem*. [cit. 2011-11-09]. Dostupné z WWW:

<<http://angelman.cz/>>

*Angelmanproject.com* [online]. *History of the Diagnosis*. [cit. 2011-11-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.angelmanproject.com/history.htm>>

*Angelman Syndrome Foundation* [online]. *Behavioral and Developmental Issues*. [cit. 2012-01-25]. Dostupné z WWW: <<http://www.angelman.org/stay-informed/facts-about-angelman-syndrome---7th-edition/behavioral-and-developmental-issues/>>

*Cureangelman.org* [online]. *About Angelman Syndrome*. [cit. 2011-11-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.cureangelman.org/what.html>>

*Medicine and the Arts* [online]. „*Boy with a Puppet*” by **Giovanni Francesco Caroto**. [cit. 2011-11-09]. Dostupné z WWW: <<http://medicine-and-the-arts.tumblr.com/post/8552982392/boy-with-a-puppet-by-giovanni-francesco-caroto>>

*Občanské sdružení pro Prader - Willy syndrom.cz* [online]. *Klinická kritéria pro syndrom*. [cit. 2011-02-20]. Dostupné z WWW: <<http://www.prader-willi.cz/klinicka-kriteria-pro-syndrom>>

*OMIM entry.org* [online]. *MIM ID # 105830, Angelman syndrome; AS*. [cit. 2012-02-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/105830>>

*Pastylka.pl* [online]. *Zespół Angelmana opis*. [cit. 2012-01-09]. Dostupné z WWW: <<http://pastylka.pl/choroby/zespole-angelmana/opis>>

*Rare diseases day*. [online]. *Dr. Edwin Weeber*. [cit. 2012-02-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.rarediseaseday.org/research-hall-of-fame/nominee/dr-edwin-weeber>>

*Reiki - léčivá životní energie*[online]. *Reiki*. [cit. 2012-02-09]. Dostupné z WWW:  
<<http://www.reiki-energie.estranky.cz/>>

*Růstový hormon.cz* [online]. *Prader - Willy syndrom*. [cit. 2011-02-20]. Dostupné z WWW:  
<<http://www.rustovyhormon.cz/prader-willi-syndrom>>

*Srp-terapeut.cz* [online]. *Son Rise Program*. [cit. 2011-11-09]. Dostupné z WWW:  
<<http://www.srp-terapeut.cz/son-rise-program>>

*USF Neurobiology of Learning Memory Laboratory*. [online]. *Dr. Edwin Weeber*. [cit. 2012-02-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.weeberlab.com/>>

*Univerzity of Florida* [online]. *Angelman syndrome*. [cit. 2011-11-09]. Dostupné z WWW:  
<[http://www.peds.ufl.edu/divisions/genetics/programs/angelman\\_syndrome.htm](http://www.peds.ufl.edu/divisions/genetics/programs/angelman_syndrome.htm)>

*UNSW Embryology* [online]. *2011 Group Project 7*. [cit. 2011-12-09]. Dostupné z WWW:  
<[http://php.med.unsw.edu.au/embryology/index.php?title=2011\\_Group\\_Project\\_7](http://php.med.unsw.edu.au/embryology/index.php?title=2011_Group_Project_7)>

*Wikiskripta.eu* [online]. *Genomický imprinting*. [cit. 2011-11-09]. Dostupné z WWW:  
<[http://www.wikiskripta.eu/index.php/Genomick%C3%BD\\_imprinting](http://www.wikiskripta.eu/index.php/Genomick%C3%BD_imprinting)>

*Wikiskripta.eu* [online]. *Reiki*. [cit. 2012-02-09]. Dostupné z WWW:  
<<http://cs.wikipedia.org/wiki/Reiki>>

*Wikiskripta.eu* [online]. [cit. 2011-11-09]. *Uniparetální disomie*. Dostupné z WWW:  
<[http://www.wikiskripta.eu/index.php/Angelman%C5%AFv\\_syndrom](http://www.wikiskripta.eu/index.php/Angelman%C5%AFv_syndrom)>

*Whonamedit?* [online]. *Harry Angelman*. [cit. 2011-11-09]. Dostupné z WWW:  
<<http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/242.html>>

## **Seznam obrázků**

Obr. 1. Dr. Harry Angelman.

Obr. 2. G.F.Caroto „Portrét dítěte s kresbou“.

Obr. 3. Delece.

Obr. 4. Inverze.

Obr. 5. Duplikace.

Obr. 6. Translokace.



## **Seznam grafů**

Graf č. 1. „*Grafické zobrazení využívaných metod speciálně pedagogické podpory*“

Graf č. 2. „*Grafické zobrazení využívaných rehabilitačních technik*“

## **Seznam příloh**

Příloha 1. Edukační plán.

Příloha 2. Relevantní výpisy z lékařské dokumentace.

Příloha 3. Dotazník.

## **PŘÍLOHA 1. Edukační plán na školní rok.**

Zařazení: Rehabilitační vzdělávací program pomocné školy č.j. 15 988/2003 - 24

Současný stav - základní informace o žákovi:

pedagogická diagnostika - Deniska je velmi milé a vstřícné děvče, její silnou stránkou je především kladné emoční ladění. Má ráda děti i dospělé, a pokud ji kladně přijímají, dává najevo radost a velmi dobře se s ní spolupracuje. Závažná diagnóza velmi výrazně determinuje možnosti rozvoje.

Priority: aktivní pomoc při oblékání

: podpora a udržení dosavadních dovedností zejména v oblasti příjmu potravy a udržování čistoty

Zásady pro práci: důslednost

: přísnost

Základní kompetence: sociální chování - vymezit mantinely při kontaktu se spolužáky i dospělými

komunikace - podporovat neverbální i verbální komunikaci

sebeobsluha - podporovat dosažené dovednosti

pracovní dovednosti - nadále 2-3 úkoly, důslednost, přísnost

volný čas - dbát, aby se Deniska nenudila, necumlala si prsty

Pedagogická diagnostika - aktuální stav

Současná úroveň v jednotlivých oblastech

*1. Jemná motorika* (do 18 měsíců)

- uchopí předmět, dlaňový úchop
- přendává předměty z ruky do ruky
- vysype nebo vytřepe z krabice - ne vždy
- hází předměty do nádoby - ne vždy

*2. Grafomotorika a kresba* - nelze hodnotit

*3. Hrubá motorika* (6 - 18 měsíců)

- leze po čtyřech
- zvedá se do stoje
- sedí rovně na podložce, někdy si hraje
- obchází kolem zdí s držetím

- s výraznou pomocí chodí po schodech - nohy střídá
- kutálí míč
- když je držena za obě ruce snaží se poskakovat, ne vždy se odrazí od země

#### 4. *Kognice* (do 12 měsíců)

- dotýká se předmětů z bezprostřední blízkosti
- manipuluje s předměty
- aktivně zkoumá předměty
- hází věci, zajímá ji akce a reakce

#### 5. *Imitace*

motorická (do 12 měsíců) - napodobí po dospělém jednoduché pohyby

- napodobí pohyby hlavou i nohama

sociální (do 12 měsíců) - usměje se jako odpověď na úsměv

verbální (9

- 12 měsíců) - záměrně napodobuje zvuky, které je schopna vydávat

#### 6. *Řeč*

receptivní ( 8 - 24 měsíců)

- na slovní pokyn a gesto „zatleskej“ reaguje
- na slovní pokyn a gesto „pá,pá“ reaguje
- na své jméno reaguje pohledem
- reaguje na slovní pokyn „dej mi, rozsviť, zhasni, otevři dveře, pusť vodu“
- rozeznává některé předměty
- reaguje na negativní informace“
- reaguje na otázku „Kde“, ne slovně

expresivní - verbální vyjadřování (do 6 měsíců)

- vokalizuje
- jednu slabiku žvatlá řetězově

expresivní - neverbální vyjadřování (12 - 24 měsíců)

- naváže oční kontakt
- dotkne se, strčí do žádaného předmětu
- natahuje ruce, když chce pochovat
- zápor vyjádří zavrtěním hlavy
- používá řadu výrazů tváře v kontextu různých situací
- souhlas vyjádří pokynutím hlavy - ne vždy

### 7. Sociální chování (od 6 - 36 měsíců)

- často hledá zrakový kontakt bez ohledu, zda se jí právě věnujeme, nebo ne
- raduje se ze společné činnosti, z příchodu známé osobnosti
- má radost z jednoduchých hříček
- dovede vyprovokovat vtipnou situaci
- reaguje na emocionální projevy blízkých osob
- zúčastní se kontaktu s dospělým, který vyžaduje vzájemnou aktivitu 2 - 3 min
- obejmě, políbí známou osobu
- dokáže si vyžádat pomoc
- projevuje zájem o ostatní děti, ačkoli ještě není schopna spolupráce

### 8. Sebeobsluha

stravování a stolování (6 - 18 měsíců) - přijme jídlo ze lžice

- s pomocí pije z hrníčku
- žvýká potravu
- některé jídlo umí jíst rukama
- začíná kousat jídlo

oblékání (do 24 měsíců) - neprotestuje, když je oblékána

- nemá výraznou nechuť k převlékání
- nastaví ruku, nohu k oblékání

umývání (do 24 měsíců) - neprojevuje odpor při umývání

- dá ruce pod tekoucí vodu, nenapodobuje mycí pohyby
- doma pustí vodu

používání WC (18 - 24 měsíců) - v zásadě používá WC, je-li pravidelně vysazována

- doma zavře víko od WC a spláchne

### 9. Vnímání

zrakové (6 - 24 měsíců) - sleduje pohyb svých rukou

- natahuje se po blízkých předmětech
- rozlišuje mezi osobou známou a cizí
- sleduje pohyb míče, letadlo

sluchové (6 - 12 měsíců) - otáčí hlavu za zdrojem zvuku

- otáčí se za lidským hlasem
- naslouchá hudbě a hlasové intonaci

taktilní (do 12 měsíců) - reaguje na dotyk

Deniska navštěvuje Základní školu speciální sedmým rokem. Je vyučována metodou strukturované výuky v souladu s Rehabilitačním programem pomocné školy.

### Vlastní individuální výchovně vzdělávací plán

#### Smyslová výchova

##### Rozvoj zrakového vnímání

- sebepozorování v zrcadle, identifikace s fotografií
- cvičení očních pohybů
- uchopování viděných předmětů a manipulace s nimi
- pasivně poznávání dětí ve třídě
- ukládání předmětů různých tvarů a velikostí do misek a nádob jako nácvik k diferenciačním cvičením

##### Rozvoj sluchového vnímání

- rozvoj sluchové percepce
- reagování na vlastní jméno, zavolání, oslovení
- experimentování s jednoduchými hudebními nástroji
- rozvíjení smyslu pro rytmus, rytmická cvičení
- poslech hudby - klavír, písničky z CD

##### Rozvoj hmatového vnímání

- bazální stimulace
- rozvoj hmatového vnímání manipulací s předměty
- nácvik úchopu předmětů různé velikosti

##### Prostorová a směrová orientace

- orientace ve škole

##### Rozvoj čichového a chuťového vnímání

- rozvoj čichové percepce - foukání
- rozvoj chuťové percepce - správné kousání a polykání

#### Rozumová výchova

##### Rozvoj poznávacích schopností

- uvědomování si vlastní osoby, ukazování částí těla
- reakce na jméno, oslovení
- pasivní orientace ve jménech spolužáků a učitelů

- poznávání předmětů denní potřeby
- poznávání zvířat

#### Rozvoj komunikačních dovedností

- vytváření pocitu bezpečí
- ukazování částí těla, obličeje s dopomocí
- nácvik komunikace pomocí fotografií

#### Řečová výchova

- rozvoj pasivní slovní zásoby

#### Rozvoj logického myšlení a paměti

- odpoutávání od stereotypní činnosti
- nácvik koncentrace pozornosti
- motivace k soustředěné činnosti
- manipulační činnosti - dělené krabice

#### Rozvoj grafických schopností

- zcitlivění dlaně, prstů
- uchopení předmětů do celé ruky, do špetky, do dvou prstů
- malba prstovými barvami, houbou

#### Pracovní a výtvarná výchova

##### Sebeobsluha

- spolupráce při sebeobslužných činnostech

##### Hygienické návyky

- mytí rukou a obličeje, použití mýdla a ručníku - s dopomocí

##### Stolování

- hygiena při svačině i obědě

##### Péče o okolní prostředí

- úklid hraček ve třídě - s dopomocí

##### Práce s různými druhy materiálu

- práce se stavebnicí - s dopomocí
- ukládání kostek do krabic - s dopomocí

##### Modelování

- zpracování modelovací hmoty oběma rukama

##### Práce s barvami, s papírem, textilními a přírodními materiály

- hra s prstovými barvami

- hra s temperovou barvou
- koláže
- sběr listů, obtisky, lepení

### Rehabilitační tělesná výchova

#### Rozvoj hybnosti

- pohybové činnosti v rytmu hudby
- hry s míčem
- chůze po šikmé ploše, po schodech, po nerovném terénu
- lezení vpřed libovolným způsobem
- lezení po lavičce s dopomocí
- lavička - sestup, výstup, chůze po délce s dopomocí
- relaxační masáže plosky nohou, fixace nohou

#### Rozvíjení jemné motoriky

- uvolňování horních končetin metodou masáží a hlazení
- rozvoj cíleného pohybu rukou, prstů, úchop, nácvik úchopu
- manipulace s předměty, vkládání

#### Rehabilitační cvičení

- zcitlivění dlaně
- cvičení s rehabilitačním míčem
- masáže celého těla

### Hudební výchova

#### Sluchová, dechová a hlasová cvičení

- poslech různých hudebních nástrojů
- rytmizace říkadel

#### Rytmická cvičení

- hra na jednoduché rytmičné nástroje
- hra na tělo

#### Hudebně pohybová cvičení

- pohyb podle rytmičných doprovodů

#### Poslech hudby

- poslech krátkých skladeb různého charakteru
- poslech relaxační hudby - relaxační místnost



### Pomůcky

- dělené krabice
- denní režim tvořený fotografiemi
- běžné pomůcky používané v průběhu vyučování

## **PŘÍLOHA 2. Relevantní výpisy z lékařské dokumentace.**

**rok 1998**

### **Klinika dětského a dorostového lékařství VFN v Praze 2, Ke Karlovu 2**

NO: přijata k vyšetření pro suspektní poruchu mitochondriálního energetického metabolismu

Do 5. měsíce vývoj v normě, v 5. měsíci odeslána na neurologii, kde zjištěn centrální hypotonický syndrom, autistické projevy, mikrocefalie a PMR, opakovaně hospitalizována a vyšetřována na neurologickém oddělení v Brně, bez jednoznačné etiologie diagnózy. Ve dvou letech se objevují záchvatovité projevy - zavře oči, klesne jí hlava, apatie, stav trvá 1 - 2 minuty, opakovaně vyšetřena na neurologii v Brně, opakovaně patologické EEG, na CT CNS atrofie kůry. Stav uzavřen jako *věkově vázaný epileptický syndrom infantilní pozdní*, nasazena půlroční kúra Dexametazonu, na němž bez záchvatů, rovněž zlepšení EEG nálezu, po té Depakine CR 500mg, na němž do 12/97 bez záchvatů, v 12/97 se opět objevují záchvaty, proto nasazen Nitrazepam na noc. Na této terapii bez záchvatů. V 11/97 odeslán materiál k vyšetření metabolických vad, na základě výsledků pozvána k hospitalizaci na KDDL.

psychologické vyšetření: poněkud vnímavější, lepší kontakt, méně autistických projevů, nadále nízká koordinace pohybů, vzrušivost až zbrkllost, pokrok ve vývoji malý, t.č. retardace středního až těžkého stupně, poněkud lepší motorika.

psychomotorický vývoj: středně až těžce opožděn - v 3,5 roce sama sedí, stojí a chůze pouze s oporou, nemluví, v posledním roce bez podstatných pokroků.

výstup: 4 letá holčička přijata k vyšetření s dg. psychomotorická retardace, epilepsie, susp. metabolické onemocnění (nepřímé známky hyperlaktacidémie). U nás provedeno komplexní vyšetření, kde zatím prokázán pouze patologický EEG záznam, odpovídající dg. epilepsie, psychomotorická retardace na úrovni 11. měsíce, neurologicky centrální hypotonický syndrom s přechodem do spasticky dolních končetin, oční vyšetření prokazuje počínající atrofii n. opticus vlevo, biochemické složení likvoru je v normě a nesvědčí pro metabolické onemocnění.

diagnóza: psychomotorická retardace

epilepsie sekundární

medikace: antiepileptika Depakine, Rivotril

## **rok 2001**

### **neurologická ambulance dětské polikliniky, Brno, Žerotínovo nám. 6**

závěr z běžného kontrolního vyšetření: DMO - mikrocefalie, centrální hypotonie, etiologie nejasná, epilepsie - klinicky kompenzovaná od X/98, EEG v dubnu 2001 bez epi paroxysmů

medikace: Depakine, Rivotril

### **Jodová sanatoria Klimkovice, propouštěcí zpráva**

neurologické vyšetření: spolupracuje, říká pouze mama, všechny pohyby výrazně dyskoordinované, kulatá záda, instabilita trupu ve vysokém kleku i s oporou, leze dobře po čtyřech, ale s přestřelováním, patrný tremor při hraní, špetku nesvede, stisk slabý, když spolupracuje, do stoje se dostane, při přidržování nábytku chodí dokola diskoordinovaně s tremorem osového svalstva, poskoky nezvládá, sama neustojí, jen někdy na několik vteřin,

po léčebných procedurách došlo ke zlepšení vzpřimovacích reakcí i rovnovážných, lépe drží hlavičku, začíná preferovat pravou ruku, již stojí slušně s oporou a s oporou začíná i chodit s vysazenou pánví, posíleno osově svalstvo

závěr: DMO, těžká psychomotorická retardace, mikrocefalie, scolioza

## **rok 2003**

### **Dětský rehabilitační stacionář Brno, Labská**

- navštěvován od roku 1998 do roku 2003

vyšetření v rámci rehabilitačního stacionáře (výstupní zpráva červen 2003)

psychologie: úroveň v pásmu těžké mentální retardace, v sebeobsluze plně závislá na péči druhé osoby, celkově úroveň PM vývoje dlouhodobě stagnuje, dosahuje úrovně ani ne ročního dítěte

logopedie: sleduje zrakem, dává najevo libost - nelibost, záměrně navazuje taktilní kontakt, *pozitivně laděná. Hlasitým smíchem* schopna reagovat na některé jednoduché rituální hříčky. Snaha napodobit jednoduchou manipulativní hru. Při zklidnění náznak pudového žvatlání - pouze útržek. Řeč ve stádiu zvukového vyjádření libých a nelibých pocitů, mírně lepší receptivní složka. Prognosticky - vzhledem k základní dg. vývoj řeči omezen.

rehabilitace: astenie, svalová dystrofie, mikrocefalus - hlava 46,5 cm, lokomoce lezení, svede vysoký klek, obchází, chůze v prostoru jen s oporou, svede i vedena za jednu

horní končetinu, v domácím prostředí za optimální situace samostatný stoj v prostoru bez opory 5-10 s. Chůze s oporou ataktická, toporná, široká base, tremor hlavy. Úchop - preferuje mírně pravou horní končetinu

terapie: LTV individuální - reflexní lokomocí, měkké techniky, perličková koupel, magnetoterapie

závěr: do rehabilitačního stacionáře přijata ve věku 4,5 let, dopolední pobyt, pro možnost rehabilitační péče a zároveň současné zařazení do speciální MŠ v rámci zařízení. Od září 2000 zařazena do přípravného stupně pomocné školy - v rámci zařízení.

Při nástupu do zařízení bylo dítě motoricky na úrovni 4. trimenonu, PM vývoj i přes individuální péči a maximální snahu ze strany rodičů stagnuje. Úroveň psychických funkcí taktéž stagnuje a nedosahuje ani úrovně jednoho roku, pohybuje se v pásmu těžké mentální retardace.

- **DMO** - *spastická diparesa*, paleocerebrální symptomatika, PM retardace, mikrocefalie, epilepsie kompenzovaná, skolioza, pedes planovalgi III

září 2003

#### **léčebný pobyt lázně Klimkovice**

- v rámci pobytu byl prováděn nácvik správných pohybových vzorců, stability stoje, chůze, při propuštění stabilita zlepšena, chůze o užší bázi, samostatný stoj cca. 5 vteřin  
diagnóza - **DMO** - *centální kvadruparéza* s větším postižením dolních končetin, mentální retardací, kompenzovaná epilepsie, vadné držení těla, pedes planovalgi  
medikace - Depakine, Rivotril

říjen 2003

#### **neurologické vyšetření**

závěr - **DMO** *smíšená forma spasticko ataktická*, korová atrofie mozku, *autistické rysy*, vážne expresivní složka řeči

#### **rok 2004**

V tomto roce nastoupila klientka do Speciální školy Elpis (dnes Základní škola speciální), pokračovala v rehabilitaci, nedošlo k žádným výrazným změnám, diagnóza se ustálila na DMO -smíšená forma s autistickými rysy.

Medikace zůstává nadále léky Depakine, Rivotril. Proběhlo vyšetření pro podezření na špatnou funkci štítné žlázy, potvrdila se hypofunkce.

Po opakované lázeňské léčbě na přelomu dubna a května 2004 došlo ke zlepšení stability ve stoji, zmenšení spasticky.

**Psychologické vyšetření FN Brno, Dětská nemocnice, Klinika dětské neurologie**  
říjen 2004

dg.: F840 - *dětský autismus*, PMR, motorické vyšetření

nález: dívka 10,7 let, chodí do auti třídy Elpis, vyučována dle programu RHB třídy, začíná se strukturovaným učením, dle učitele je efektivní. Sledována psychologem, opakovaně zachyceny rysy autismu, zjevné již v sedmi měsících věku.

vlastní vyšetření: Adekvátní kontakt nelze navázat, oční kontakt kolísavý, spolupráce vážne, většinou dělá své aktivity, jsou stereotypie - pohyby horními končetinami, potukává do papíru, bouchá do knížky, listuje ráda v knize, dříve preferovala zvukové hračky, čtení nechce, na obrázky zatím nereaguje. Baví ji televize, hlavně pořady, kde je hudba, sama přepíná programy, v poslední době ji zaujme i kreslená pohádka. Má ráda vodu, pustí ji. Baví ji všechny aktivity, kde je pohyb - houpání na houpačce, skákání, jízda na kole, kopání do míče. Fascinována lesklými předměty, dlouze sleduje, zvláštní úhel pohledu. Vážne jemná i hrubá motorika, předmět obtížně uchopuje, obtížně pouští, zatím sama nechodí, lépe za pravou ruku, chůze těžkopádná s nízkou koordinací.

Účelná manipulace s předměty vážne, kulaté strká do úst, grafický projev nulový.

Řeč: nemluví, nesouhlas vyjadřuje nespokojeným mručením, dle matky řekne „máma, bába“, rozumí jednotlivým pokynům v celkovém kontextu.

Sociální chování: vazba na matku, dle matky nyní více negativních, vzdorových reakcí (pubertální změny).

Sebeobsluha: ve škole udržuje čistotu, zbavena plen, potřebu dopředu neohlásí, řekne „aa“ až při vykonávání, jí sama rohlík, oplatek, lžící ne, pití nespolehlivě, nesnáší manipulaci s vlasy. Při oblékání pomáhá. Je částečně motivovatelná (gumové bonbony).

Je neklidná, nevydrží u činnosti, do které je nucena.

Závěr: kombinované postižení, hluboká retardace, autismus - lehčí symptomatika, motorické postižení

Doporučení: nadále auti třída, speciální stimulace včetně strukturalizace a vizualizace

V závěru vyšetření z FN Brno, Kliniky dětské neurologie se uvádí genetické vyšetření bez zjištěné patologie, chromozomální aberace neprokázána.

## rok 2005

V lednu tohoto roku došlo ke čtyřdenní hospitalizaci na Klinice dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice a 1. lékařské fakulty, Ke Karlovu 2, Praha, na metabolické jednotce s diagnózou E889 Poruchy metabolismu. Byla provedena nejrůznější vyšetření, rozborů krve, glykemický test, endokrinologické vyšetření, metabolické vyšetření, lumbální punkce, oční vyšetření, EKG, ECHO srdce a kardiologické vyšetření, sonografie břicha, rtg. levého zápěstí na kostní věk, psychologické vyšetření. Veškeré výsledky byly v pořádku. Dále byla provedena DNA diagnostika na mutace v MECP2 genu s negativním výsledkem testu na dg. Rettův syndrom. ten byl na základě tohoto vyšetření vyloučen z 80%.

Nadále medikace Rivotrilem, Depakinem a Letroxem (lék na sníženou funkci štítné žlázy).

V dubnu 2005 proběhla opakovaná léčba v lázních, opět se závěrem mírné zlepšení motoriky.

Výsledky genetického vyšetření pro diagnostiku Angelmanova syndromu byly k dispozici až v **červenci 2005**. Vyšetřením FISH byla zjištěna mikrolece v oblasti 15q11 - 13, tímto vyšetřením byla **jednoznačně potvrzena deleční forma Angelmanova syndromu**.

## rok 2006

Od tohoto roku není výrazná změna v nálezech týkajících se celkového stavu, dochází k mírnému zhoršování skoliózy, zlepšuje se porozumění, smysluplně používá slova „mama“ a „aa“. Začala pít z hrnku za ouško, snaží se jíst lžičkou, chodí s pomocí, krátce vydrží stát sama, preferuje obcházení ve stoji před lezením.

Celkově dochází k lehkému zlepšení psychomotorického stavu, dochází stále do Základní školy speciální.

Psychologické vyšetření: Nevadí jí přítomnost cizích osob ve třídě, spokojené v kolektivu dětí, kontaktuje je dotyky, objetím, nelibost dává najevo zesíleným psychomotorickým neklidem, radost dává najevo hlasitým smíchem, vokalizací. Oční kontakt udržuje ostrůvkovitě, chudší mimika obličej, gesta hlavou ano/ne, zamává na pozdrav.

Verbálně funkčně nekomunikuje, na své jméno reaguje ne vždy, složitým pokynům nerozumí.

Během přestávky pasivně odpočívá, funkční hra se neobjevuje, ráda vysypává krabice s hračkami.

Hrubá motorika, jemná motorik a grafomotorika: imobilní, motorické postižení související s diagnózou, lateralita nevyhraněná, se střídavým úspěchem dokáže přenést kostky v krabici, kresba na úrovni bezobsažné čmáranice.

Sebeobsluha: samostatně nezvládá oblékání, nerozliší jednotlivé druhy oblečení, je krmena, problémy se salivací, čistotu přes den udržuje, na noc pleny

Dle hodnotící škály CARS (škála dětského autistického chování) je s počtem bodů 36 v oblasti středně těžké symptomaticky.

Doporučeno nadále pracovat v systému strukturovaného učení a podporou formou vizualizace.

## **rok 2009**

### závěry ze zatím posledního psychologického vyšetření:

Dívka aktuálně 15,7 let, navštěvuje speciální třídu pro žáky s autismem.

Zlepšila se adaptace na prostředí, pozná již známá prostředí - např. školu, známá obchodní střediska, přítomnost neznámých osob ve třídě jí nevadí, ráda pozoruje své spolužáky, známé dospělé ráda kontaktuje i dotyky, nechá se obejmout, v současné době je víc pozitivně laděná, oční kontakt příliš nenavazuje, používá jen jednoduchých gest, verbálně funkčně nereaguje, nepoužívá slova s funkčním významem, pouze vokalizace, na své jméno většinou již reaguje, jednoduchým pokynům s vizuální podporou rozumí. Ráda se přesouvá po třídě - většinou po kolenou, vyhledává učitele, chce pochovat, zvednout do stoje.

Dle CARS symptomaticky počet bodů 35 - lehká až středně těžká symptomatika.

Doporučeno pokračování ve výuce metodou strukturovaného učení, vzdělávání dle Edukačního plánu na podkladě Rehabilitačního vzdělávacího programu PŠ.

### **Příloha3. Dotazník.**

1. Datum narození, věk dítěte:
2. Chlapec/dívka:
3. Město, ve kterém bydlíte:
4. Křesní jméno nebo iniciály dítěte:
5. Typ genetické příčiny: delece
  - uniparetální disomie
  - mutace genu
  - imprinting
  - nevím
6. Kdy a kdo vyslovil podezření na AS (pediatr, učitel..):
7. Kdo, kdy a kde diagnostikoval:
8. Navštěvuje školu nebo jiné zařízení:
9. Jaký výukový program plní (rehabilitační - PŠ..):
10. Setkali jste se nebo využíváte nějaké spec.metody a metodiky (strukturované učení, orofaciální stimulace, son rise, diety...) :
11. Jak komunikuje, případně využívá podpůrné systémy (VOKS, piktogramy, komunikátor...)?
12. Chodí x nechodí x chodí s pomocí
  - Jí samo x s pomocí
  - Zvládá sebeobsluhu - do jaké míry:
13. Navštěvujete rehabilitaci, hipoterapii, plavání apod., jak často a vidíte pozitivní vliv na stav?
14. Specifické projevy dítěte:
15. Ladění převážně: pozitivní x negativní
16. Vztah k lidem:
17. Co má rádo (činnosti):
18. Agresivita: ano x ne
19. Sebeпоškozování: ano x ne
20. Převážně pasivní - aktivní
21. Užívá nějaké léky?
22. Zdravotní obtíže (alergie, epilepsie, trávicí problémy apod.):



23. Problémy se spánkem: ano x ne

jaké:

24. Problémy s příjmem potravy: ano x ne

jaká jídla preferuje: